**Pédiatrie**

Été 2016

**Fécondation de l’œuf et embryogénèse**

**Développement normal**

* Lorsque l’œuf maternel est fécondé par un spermatozoïde, il y a fusion des deux noyaux cellulaires.
  + Toutefois, alors que le spermatozoïde perd toutes ses autres structures, l’ovule conserve ses structures extra-nucléaires y compris les mitochondries.
    - Il y a un génome dans les mitochondries.
    - C’est donc le génome de la mère qui gère la division cellulaire au tout début.
* C’est 30% des œufs fécondés qui ne se rendent pas à la gastrulation soit au 15e jour post-fécondation.
  + À noter : il y a environ 15 jours de différence entre l’âge gestationnel et l’âge post-fécondation.
* La gastrulation est l’étape cruciale de l’embryogénèse car c’est elle qui est responsable de la formation des trois feuillets embryonnaires qui donneront tous les organes.
* Ensuite, la neurulation est l’étape de formation du tube neural qui formera le cerveau et la moelle épinière.
  + C’est lors de cette période que le tube neural se ferme.
  + C’est l’ectoderme qui forme ce tube sous l’influence du mésoderme.
  + Avant, le risque d’anomalie était de 1/500, maintenant avec l’acide folique il est de 1/1000.
  + Toutes les femmes voulant devenir enceinte devraient alors prendre un supplément d’acide folique et ce, 3 mois avant la conception jusqu’à 3 mois après.
    - Diminue les risques d’occurrence, mais n’enlève pas toutes les chances…
    - Aiderait également pour d’autres malformations (ex : cardiaques)
* À 10 semaines de gestation, le patron final morphologique est établi.
  + Puisque les malformations touchent la structure, ce sont les 3 premiers mois qui sont cruciaux.
* Toute agression environnementale (tératogène) pouvant intervenir sur le développement morphologique et physiologique du fœtus est susceptible d’affecter les processus normaux du développement.
  + Résulte à la fois de facteurs environnementaux et génétiques
* La période critique de susceptibilité aux tératogènes chez l’humain est du 15e au 60e jour de gestation.
  + Ne peut pas entrainer de malformations après les 3 premiers mois, mais peut entrainer d’autres problèmes.

**Concepts généraux du développement embryonnaire normal**

* C’est lorsque le zygote possède 32 cellules qu’on le nomme : blastocyte.
  + À ce stade, les cellules sont regroupées à un pôle; on retrouve le trophoblaste et le bouton embryonnaire.
  + C’est sous cette forme qu’il s’implante dans l’utérus.
* Les cellules qui sont au départ pluripotentes, subiront une différenciation cellulaire.
  + Il y aura spécialisation des cellules embryonnaires primitives en 200 types cellulaires distincts.
* Les mécanismes de la détermination cellulaires sont :
  + Induction embryonnaire ou interaction entre 2 tissus.
  + La position d’une cellule à l’intérieur d’un champ particulier de développement peut orienter sa destinée. Ex : les cellules à la surface du blastocyte forment les cellules du trophoblaste.
* Voici les étapes du développement intra-utérin
  + Période pré-embryonnaire (1ère et 2e semaine post-fécondation)
    - La sensibilité aux tératogènes est limitée puisqu’il n’y a pas d’exposition directe au sang maternel (pas encore de placenta) et parce qu’il y a une grande capacité de régénérer le développement normal même après une perte cellulaire.
    - S’il y a une atteinte grave, il y aura décès du zygote plutôt que malformations.
  + Période embryonnaire (3e à 8e semaine post-fécondation)
    - C’est pendant cette période qu’il y aura la gastrulation (jour 15 à 18 post-fécondation)
      * Formation de la lignée primitive
      * Formation des 3 couches embryonnaires (ectoderme, mésoderme et endoderme)
    - C’est pendant cette période qu’il y aura la neurulation (jour 18 à 28 post-fécondation)
      * Fermeture du tube neural
    - C’est pendant cette période qu’il y aura l’invagination
      * Formation de la structure cylindrique du disque trilaminaire plat.
      * S’il y a anomalies à cette étape : extrophie de la vessie ou gastroschisis
    - C’est pendant cette période qu’il y aura l’organogenèse
    - Les tératogènes ont donc un gros impact dans cette période.
  + Période fœtale (≥9e semaine)
    - Croissance et développement
    - Le cerveau n’est pas encore complet, il se développe jusqu’à l’âge de 2 ans.
* Voici quelques étapes du développement normal chez l’embryon :
  + Fermeture de la lèvre supérieure (36 jours)
    - Dans la ligne médiane, se ferme donc à peu près en même temps que le tube neural
    - L’acide folique aurait également un rôle pour diminuer l’incidence des becs de lièvres
  + Fusion des plateaux du palais (10 semaines)
    - Se fait beaucoup plus tard; n’a donc pas la même embryologie
  + Descente des testicules dans le scrotum (7 à 9 mois)
    - Un prématuré qui nait à 6 mois n’aura pas les testicules descendus. Ici, ce n’est pas une malformation, mais un processus normal.
  + Séparation des rayons digitaux (6 semaines)
    - Se fait tard
* Un enfant qui nait avec une malformation entraîne un risque de récidive de 2-4% de la même malformation chez le prochain enfant.
* On est maintenant capable de sauver des enfants prématurés de 22-23 semaines.
  + Avant 22 semaines, les chances de survie sont faibles puisque les poumons vont collabés et que les organes ne sont pas suffisamment développés.

**Développement anormal**

* Voici les différents types d’anomalies

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Type d’anomalie | Processus | Exemple |
| Malformation  Accident; pas de risque chez un autre enfant | Processus anomal intrinsèque de développement (à l’intérieur des cellules)  Il faut habituellement réparer avec une opération | https://image.jimcdn.com/app/cms/image/transf/dimension=270x1024:format=jpg/path/sd0129963cdb03454/image/i9b97fa1abca1cb28/version/1367661679/image.jpgFente labiale  Polydactylie |
| Déformation | Compression mécanique (phénomène externe)  Avec des exercices peut se régler sans opération | Pied bot  Plagiocéphalie |
| Disruption | Bris (arrêt) du processus normal de développement  Le processus allait bien au départ | Amputation des membres par des bandes amniotiques |

* La grande majorité des causes de malformations est inconnue (50-60%)
* 25% des malformations sont de cause multifactorielle
* 7% des malformations sont de cause chromosomique.
  + Les anomalies chromosomiques touchent plus d’un organe.
* 8% des malformations sont causées par des mutations de gènes
* 10% des malformations sont de cause tératogène
* Ainsi, il faut comprendre qu’une malformation peut avoir différentes causes possibles
  + Ex : une fente labiale peut être idiopathique, suite à un tératogène ou à une anomalie chromosomique.

**Tératologie**

* Un tératogène est une exposition pendant la grossesse entraînant un effet nocif sur le fœtus en développement.
  + De la fécondation jusqu’à l’accouchement.

|  |  |
| --- | --- |
| Tératogènes humains connus | |
| * Aminoptérine/améthoptérine * Hormones androgènes * IECA * Busulfan * Carbamazépine * Chlorobiphényls * Cocaïne * Cyclophosphamide * Diéthylstillbestrol * Étrétinate (acide rétinoïque) | * Héroïne/méthadone * Iode * Isotrétinoine (acide rétinoique) * Lithium * Phénytoine * Propylthiouracil * Tétracycline * Triméthadione/paraméthadione * Acide valproique * Walfarin |

* Plusieurs types de tératogènes :
  + Médicaments
  + Infection (TORSH)
  + Maladie de la mère
  + Hypoxie
  + Chaleur / hyperthermie
  + Métaux lourds
  + Habitudes de vie
  + Radiations
  + Hyponutrition
* Les tératogènes peuvent entraîner plusieurs effets phénotypiques :
  + Avortement spontané précoce
  + Retard de croissance
  + Microcéphalie
  + Malformations majeures et mineures
  + Dysfonctionnement métabolique
  + Troubles cognitifs ou déficience mentale
  + Néoplasie (causée par les radiations)

Métaux lourds

* Le plomb et le mercure sont des tératogènes

Radiation

* Entraîne surtout des cancers à long terme, mais pas de malformations.
* Ex : radiothérapie contre le cancer

Syndrome alcoolo-foetal

* Retard de croissance pré et post-natal
* Hyperactivité
* Retard intellectuel
* Dysmorphie cranio-faciale
* Hypoplasie des phalanges terminales
* Malformation du cœur/reins/cerveau

Maladies de la mère

* Diabète insulino-dépendant (hyperglycémie est tératogène)
* Phénylcétonurie maternelle
* Myasthénie grave
* Lupus érythémateux systémique
* Goitre (vu le traitement avec le PTU)
* VIH (malformations du cœur et retard de croissance)
* Hyperthermie (une femme enceinte fébrile est mieux de prendre un Tylenol; le tylenol n’est pas tératogène
* Hypoxie

Habitudes de vie

* Alcool
* Cigarettes (tabac change la morphologie des vaisseaux du cordon alors hypoxie entraînant des malformations)
* Drogues
* Nutrition (toutes les déficiences vitaminiques sont tératogènes)
* Travail et exposition professionnelle
* Fumée d’essence

Infections intra-utérines

* Cytomégalovirus
* Herpès simplex
* Parvovirus
* Rubéole (microcéphalie, surdité, cataractes et malformations du cœur)
* Syphilis
* Toxoplasmose (hydrocéphalie et calcifications a/n du cerveau)
* Varicelle
* Virus d’encéphalite équine du Vénézuela

Médicaments tératogènes

* Thalidomide (traitement contre le SIDA)
* Anticonvulsivants
  + Phénytoin (Dilantin)
  + Phénobarbital
  + Carbamazépine (Tégrétol)
  + Acide valproique (Dépakène)
    - Un des médicaments les plus utilisés chez les personnes avec convulsions.
    - Entraîne un risque d’anomalie de fermeture du tube neural (prendre une dose ⭡ acide folique)
    - Mieux de continuer le médicament si c’est le seul traitement fonctionnel, car le risque d’hypoxie par convulsion est trop important et entraîne plus d’effets indésirables sur le fœtus.
    - Voici les malformations possibles avec l’acide valproique (~18% chances)
      * Dysmorphie cranio-faciale
      * Cardiopathie congénitale
      * Hypoplasie des os longs et des doigts
      * Spina bifida
      * Hydrocéphalie
* Anxiolytiques
* Acide rétinoique
  + Isotrétinoine (Accutane)
    - Voici les manifestations possibles avec l’Accutane :
      * Microcéphalie
        + Hydrocéphalie
        + Malformations du cervelet
        + Retard mental
      * Malformation du cœur
        + Anomalie des gros vaisseaux
      * Dysmorphie cranio-faciale
        + Dont la microtie ou l’anotie (très petites oreilles ou pas dutout)
    - Souvent, les enfants seront aveugles et/ou sourds.

**Pathologies génétiques fréquentes**

**Modes de transmission génétique**

* Lorsque la malformation est de cause multifactorielle (polygénique et environnemental), le risque de récurrence est de 2 à 4%.
* Lorsque la malformation est récessive, le risque de récurrence est de ¼
* Lorsque la malformation est dominante, le risque de récurrence est de ½

**Maladies génétiques les plus fréquentes au Québec**

* Au Québec, les maladies génétiques les plus fréquentes sont :
  + Fibrose kystique du pancréas
    - Transmission autosomique récessive
    - 1 personne sur 25 est porteur d’un allèle + (au Saguenay, monte à 1 personne sur 15)
  + Hypercholestérolémie familiale
    - Transmission autosomique dominant
    - 1 personne sur 500 a un allèle +
* Au Saguenay et à Charlevoix, plusieurs maladies génétiques sont fréquentes :
  + Acidose lactique congénitale

Transmission autosomique récessive

1 personne sur 15 à un allèle +

* + Ataxie spastique de Charlevoix
  + Agénésie du corps calleux et polyneuropathie
  + Tyrosinémie type 1

**Malformations les plus fréquentes**

* 3% des nouveau-nés vivants ont une malformation congénitale à la naissance
  + À l’âge d’un an, ce pourcentage augmente à 5%
  + À l’âge de 5 ans, ce pourcentage augmente à 8% (découvert plus tard)
* Les malformations les plus fréquentes sont :
  + Cœur
    - C’est la malformation la plus fréquente
    - 1% des naissances vivantes
    - Ce n’est pas toujours grave
  + Anomalie du tube neural
    - Touche maintenant 1 naissance sur 1000
  + Fente labiale ou labiopalatine
    - Touche 1 naissance sur 1000
    - Touche plus fortement les garçons
  + Fente palatine
    - 60% des cas sont isolés alors que 10% des cas sont de causes chromosomiques
      * D’où l’importance de rechercher d’autres malformations dans les autres organes.
    - Touche 5 naissances sur 1000
    - Touche également les filles et les garçons
  + Polydactylie (plusieurs doigts/orteils)
    - Postaxiale (4e et 5e doigt) : touche 1 personne sur 3000
    - Préaxiale (3 premiers doigts) : touche 1 personne sur 2000
  + Syndactylie (doigts/orteils soudés)
    - Plus fréquemment uniquement cutané
    - Plus souvent le 2e et 3e orteils
  + Oligodactylie (manque 1 doigt/orteil)
    - Souvent causé par des bandelettes amniotiques
* Un examen externe complet doit être fait pour déterminer si la malformation est isolée
* On vérifie ensuite à l’aide de l’échographie :
  + Cœur
  + Reins
  + Cerveau (si nécessaire)
* On regarde l’histoire familiale pour voir s’il y a récurrence d’une malformation.
* Un suivi de l’évolution doit être fait

**Maladies monogéniques**

* Mutation d’un seul gène entraînant une maladie
  + La mutation peut être de novo ou être transmise de façon héréditaire.
* Voici différentes maladies monogéniques
  + Fibrose kystique de pancréas
  + Surdité congénitale
  + Neurofibromatose
  + Sclérose tubereuse de Bourneville
  + Phénylcétonurie
  + Tyrosinémie I
  + Anomalies du cycle de l’urée

**Neurofibromatose**

* L’incidence est de 1/3000
* La transmission est autosomique dominant (50% chances de le transmettre)
* 65% des cas sont des mutations de novo (mutation génétique spontanée)
* Mutation du gène NF1
* Sur la peau, on retrouve différents signes :
  + Tâches café-au-lait (≥ 6 tâches de 5mm)
  + Éphélides axillaires et creux inguinaux (taches de rousseur)
  + Neurofibromes
* Dans les yeux on peut retrouver des nodules de Lisch
* On retrouve souvent une macrocrânie (PC > 50e percentile)
* Peut entraîner des gliomes optiques et des tumeurs intraspinales

**Sclérose tubéreuse de Bourneville**

* La transmission est autosomique dominant
* 2/3 des cas sont des mutations de novo (mutation génétique spontanée)
* Sur la peau on retrouve :
  + Taches dépigmentées
  + Lésions fibro-angiomateuses sur les joues
* On peut trouver des fibromes a/n des gencives et subunguéaux
* On retrouve souvent une macrocrânie
* Des convulsions peuvent se présentées.

**Tyrosinémie type I**

* Erreur innée du métabolisme; absence de l’enzyme nécessaire pour décomposer la tyrosine présente dans les aliments.
* Transmission autosomique récessif
* L’incidence de la tyrosinémie au Québec est la plus élevée dans le monde.
* On fait maintenant un dépistage néonatal de cette maladie
* Si elle n’est pas traitée, elle peut entraîner une atteinte hépatique et rénale.
* Le traitement consiste en une diète restrictive

**Anomalies chromosomiques**

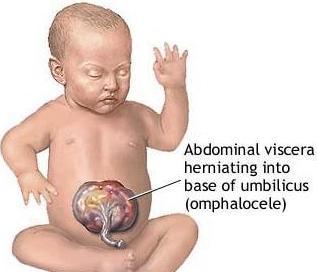
* Lorsque le problème se situe a/n des chromosomes, les malformations se trouvent sur plus d’un système.

**Trisomie 21 (Syndrome de Down)**

* La trisomie 21 est la 1e cause de retard mental dans le monde.
  + La sévérité du retard mental est variable
* L’incidence de cette maladie est de 1 sur 700 nouveau-nés vivants.
* L’incidence de la trisomie 21 augmente en fonction de l’âge maternel lors de la grossesse.
* Le problème est a/n d’une non-disjonction des chromosomes lors de la méios..
* Les personnes atteintes de trisomie 21 ont un phénotype clinique particulier.
* . Voici des anomalies souvent retrouvées :
  + Anomalies cardiaques (40%)
  + Anomalies intestinales (30%)
* L’âge moyen de survie est de 45 à 50 ans.
* Un dépistage prénatal peut être fait lors du 1e et 2e trimestre par des marqueurs échographiques et biochimiques.
  + Le diagnostic se fait par amniocentèse.
* Différents signes peuvent nous mettre sur la piste :
  + Épicanthus proéminents
  + Brushfield spots
  + Pli palmaire transverse unique

Investigation et prise en charge

* Il est important de faire un suivi du poids, de la taille et du périmètre crânien avec des courbes spécifiques
* Il est important de faire un suivi neurologique car ils sont à risque d’hypotonie, de retard de développement moteur, de dyskinésie et d’Alzheimer précoce.
* Ils sont plus à risque de faire de l’hypothyroïdie et des otites puisque leurs trompes d’Eustache sont courtes.
* Du côté musculosquelettique, les trisomiques 21 ont souvent une instabilité atlanto-axiale, on fait donc des Rx.
* Ils ont également à risque de néoplasies :
  + Leucémie aiguë lymphocytaire
  + Tumeurs testiculaires des cellules germinales
* Ils peuvent avoir de l’apnée obstructive du sommeil.

**Trisomie 18**

* L’incidence de cette maladie est de 1 sur 3000 nouveau-nés vivants.
* La trisomie 18 est létale; la survie est de 8 à 12 mois.
* Les malformations retrouvées sont :
  + Retard de croissance intra-utérin sévère
  + Malformation a/n du cerveau et du tractus gastro-intestinal
  + Anomalies du tube neural
  + Omphalocèle

**Trisomie 13**

* L’incidence de cette maladie est de 1 sur 5000 nouveau-nés vivants
* La trisomie 13 est létale; la survie est de 8 à 12 mois.
* Les malformations retrouvées sont :
  + A/n du cerveau (holopprosencéphalie)
  + Polydactylie
  + Atrésie de l’œsophage
  + Anomalies rénales
  + Retard intellectuel sévère

**Histoire et examen du nouveau-né**

**Évènements pertinents à l’histoire**

**Histoire médicale et génétique des parents**

* Il est important d’avoir les informations suivantes :
  + Région d’origine (ex : acide lactique et Saguenay)
  + Consanguinité
  + Maladies génétiques dans la famille
  + Malformations congénitales ou anomalies mineures familiales.
    - Ex : cardiopathie chez un enfant avant; 2 à 4% de chance de récidive.

**Histoire des grossesses antérieures**

* Il est important d’avoir les informations suivantes :
  + Âge gestationnel
  + Poids à la naissance
  + Malformations congénitales
  + Infection chez le nouveau-né
  + Tout autre problème de santé à la naissance
* Une question qui peut nous donner beaucoup d’indices est : la durée du séjour à l’hôpital suite à l’accouchement?

**Histoire médicale maternelle**

* Il est important d’avoir les informations suivantes :
  + HTA (peut nuire à la perfusion placentaire)
  + Diabète (macrosomie et enfants à risque d’hypoglycémie)
  + Maladies auto-immunes (les anticorps peuvent passer au bébé et mettre celui-ci à risque)
  + Désordres thyroïdiens
  + Infections
  + Maladies psychiatriques
  + Problèmes sociaux-familiaux
  + État nutritionnel
  + Médication
  + Habitudes de vie

**Grossesse actuelle**

* Il est important d’avoir la date prévue d’accouchement la plus précise possible afin de diagnostiquer un retard de croissance intra-utérine, une prématurité ou une post-maturité.
* Lors du suivi prénatal, on fera les investigations suivantes :
  + Labo (1e trimestre, 28 semaines et 37 semaines)
  + Échographies
  + Dépistage génétiques par marqueurs sériques
    - Amniocentèse chez la mère > 38 ans ou si risque élevé de trisomie 21.
  + Des échographies fœtales peuvent être réalisées s’il y a une histoire de cardiopathie dans la famille.
* Une question qui peut nous donner beaucoup d’indices est : le nombre d’échographie pendant la grossesse?
  + Normalement, au maximum, on retrouve 4 échographies. En haut de cela, démontre un problème…

**Risques infectieux**

* Il est important d’avoir les informations suivantes :
  + Porteuse du streptocoque du groupe B ou pas
  + Durée de la rupture des membranes (risque si > 18 heures)
  + Liquide amniotique
  + Durée du travail
  + ATB pendant l’accouchement (si streptocoque positif ou les membranes rupturées depuis longtemps)
  + Fièvre maternelle
* Une question qui peut nous donner beaucoup d’indices est : pourquoi la femme a été déclenchée ?

**Accouchement**

* Il est important d’avoir les informations suivantes :
  + Analgésie reçue (les narcotiques peuvent traverser au bébé et le rendre moins actif)
  + Saignement
  + Signes de souffrance fœtale (ex : le méconium dans le liquide amniotique est un indice de stress fœtal)
  + Liquide amniotique
  + Dystocie
  + Présentation
  + Utilisation de forceps ou ventouses
  + Césarienne
  + Apgar
  + Réanimation
  + pH du cordon
    - > 7.15 est normal
    - < 7 est un signe de souffrance fœtal
* Une question qui peut nous donner beaucoup d’indices est : pourquoi la césarienne?

**Score d’Apgar**

* On fait le score d’Apgar après l’accouchement au temps : 1 minute, 5 minutes et 10 minutes
  + Si le score est bas, on recommence jusqu’à ce qu’il soit > 6

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Score d’Apgar | 0 | 1 | 2 |
| Rythme cardiaque | Absent | < 100/min | > 100/min |
| Effort respiratoire | Absent | Lent et irrégulier | Régulier |
| Tonus | Flaccide | Flexion extrémités | Bonne activité |
| Réponse stimulation | Absente | Grimace | Pleurs vigoureux |
| Coloration | Cyanose | Cyanose extrémités | Rosé |

* On évalue 5 critères :
  + Rythme cardiaque
  + Effort respiratoire
  + Tonus
  + Réponse à stimulation
  + Coloration
* Un score entre 7 à 10 est normal
* Un score entre 0 et 3 est une indication de réanimation

**Courbe de croissance**

* Le nouveau-né normal :
* Le petit pour l’âge gestationnel (PAG) retard de croissance
  + < 10e percentile (ou < 2 déviations standards)
  + Pèse < 2.5 kg à terme
  + Né entre 37 à 42 semaines
  + Pèse 2.5 à 4.0 kg
* Le gros pour l’âge gestationnel (GAG) macrosome
  + > 90e percentile
  + Pèse 3.8 à 4.0 kg à terme
* Pour faire la courbe de croissance, on doit mettre obligatoirement les 3 éléments suivants dans le graphique :
  + Poids
  + Taille
  + Périmètre crânien
* Pour pouvoir analyser la courbe de croissance, il est très important d’avoir le bon âge gestationnel.

**Examen du nouveau-né**

* 2 à 3% des nouveau-nés présentent des malformations congénitales.
* 10% des nouveau-nés peuvent présenter des anomalies mineures.
  + On doit investiguer tout nouveau-né présentant ≥ 3 anomalies mineures.

|  |  |
| --- | --- |
| Déformation | Malformation |
| * Résultat de forces mécaniques sur un tissu de structure normale. * Habituellement réversible * Ex : métatarsus adductus | * Anomalie dans le développement d’une structure * Permanent |

* Le meilleur moment pour examiner le nouveau-né est lorsqu’il est en sommeil léger.

**Apparence générale**

* Différentes choses à regarder :
  + Coloration
  + Position
    - Devrait être en flexion; s’il est en extension, peut être un signe d’hypotonie.
  + Trophisme (nutrition)
  + Mouvements spontanés
  + État d’éveil
  + Pleurs
  + Dysmorphisme

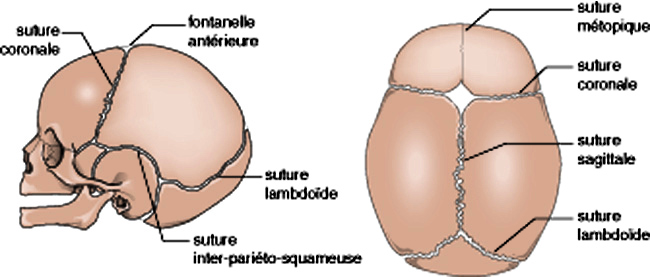
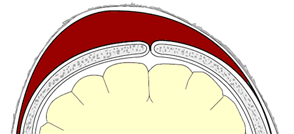
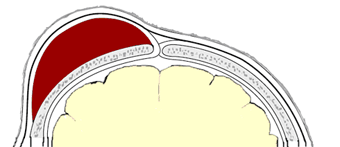
**Signes vitaux et mensurations**

* Différentes choses à regarder :
  + Température
    - Les nouveau-nés infectés font rarement de la fièvre; ce n’est donc pas un signe fiable.
  + Rythme cardiaque (100 à 150/min)
  + Rythme respiratoire (40 à 60/min)
  + Courbe de croissance

**Examen de la peau**

* Certaines trouvailles sont seulement des variantes de la normale :
  + Acrocyanose
    - Extrémités bleutées, mais pas le reste du corps
  + Cutis marmorata
    - Vasoactif
    - Petit carotté comme si le bébé sortait du bain
  + Taches mongoloïdes
    - Tache hyperpigmentée qui palie habituellement.
    - Le noté au dossier, car peut passer comme un mauvais traitement plus tard.
  + Érythème toxique du nouveau-né
    - Peut survenir après 24 heures de vie
    - Bénin et disparait en 1 semaine
    - N’est pas causé par des bactéries, mais plutôt par des éosinophiles
  + Milia
    - Accumulation de matières grasses dans les pores de la peau
    - Bénin et disparait spontanément
  + Hémangiome plan
    - Dans la ligne médiane
    - Tâche saumonée
    - Bénin
    - Ne grossit pas et pali avec le temps.
  + Hémangiome
    - Papule ou plaque rouge foncé
    - Grossit dans la 1ère année de vie, mais après commence à diminuer.
* Certaines trouvailles sont plus inquiétantes :
  + Cyanose
  + Marbré
  + Pétéchies

**Tête**

* Différentes choses à regarder :
  + Fontanelles et sutures
    - Permet au cerveau de grandir
    - Permet l’accouchement
    - Vers 2 ans, la plupart des fontanelles et sutures sont fermées
      * Fontanelle postérieure : 2 mois
      * Fontanelle antérieure : 2 ans
      * Suture métopique : 2 mois
      * Suture sagittale : ~ 2 ans
      * Suture coronale : ~ 2 ans
      * Suture lambdoide : ~ 2 ans
    - Si les fontanelles/sutures se ferment trop tôt il y aura des problèmes a/n de la croissance cérébrale et des problèmes esthétiques.
      * Scaphocéphalie
  + Symétrie faciale
    - La tête peut devenir plate à force d’être appuyé sur l’utérus; on nomme cela brachycéphalie
  + Bosse sérosanguine
    - La bosse sérosanguine chevauche les sutures.
    - Elle se trouve dans les tissus sous-cutanés
    - Elle disparait dans les jours et semaines suivant l’accouchement.
    - Il y a un risque d’ictère lors de la résorption de l’hématome.
  + Céphalhématome
    - L’hématome se trouve sous le périoste.
    - Plus long à faire disparaitre
    - Le sang peut se calcifier s’il est présent depuis longtemps
    - Il y a un risque d’ictère lors de la résorption de l’hématome.
    - Si la déformation est importante et que le bébé a des symptômes neurologiques : TDM
  + Hématome sous-galéal
    - C’est une situation grave
    - L’hématome est situé entre le périoste et l’aponévrose; il n’est donc pas limité par les structures.
    - Le sang peut diffuser et faire décoller les oreilles.
    - Il faut surveiller les signes d’hypovolémie, mesurer le périmètre crânien et surveiller l’hémoglobine
      * ⭡ de 1 cm = 30 cc de sang.

**Yeux**

* Différentes choses à regarder :
  + Hémorragie sous-conjonctivales
  + Faire le reflet rouge pour éliminer :
    - Cataractes
    - Rétinoblastome
  + Strabisme convergent variable
    - Il ne doit pas être divergent
  + Conjonctivites
  + Dacryocystocèle
    - Référer en ORL si présent

**Nez**

* Le nouveau-né respire uniquement par le nez.
* Toujours vérifier la perméabilité des choanes si l’enfant a des difficultés respiratoires.
* Déviation nasale (déformation)

**Oreille**

* Différentes choses à regarder :
  + Implantation
    - Les oreilles sont basses implantées si elles se trouvent en bas de la hauteur des yeux.
  + Perméabilité du conduit auditif
  + Appendices pré-auriculaires

**Bouche**

* Différentes choses à regarder :
  + Perle d’Ebstein
    - Petites papules blanches
    - Bénin
    - Vient de la fusion du palais
    - Disparait en quelques semaines
  + Fente palatine
  + Micro et rétrognatie
    - Menton reculé p/r au front
    - Peut causer une obstruction respiratoire
  + Ankyloglossie
    - Frein de la langue anormalement court ou rigide
    - Habituellement, on n’y touche pas, sauf s’il y a des problèmes a/n de l’allaitement.

**Thorax**

* Différentes choses à regarder :
  + Fracture des clavicules
  + Sternum
    - Peut y avoir un pectus excavatum
      * 80% font leur vie normalement avec cela
  + Apophyse xiphoïde
    - Il peut être proéminant
      * Ce n’est pas dangereux n’y douloureux.
      * On ne le verra plus avec les muscles
  + Gynécomastie physiologique

**Cœur**

* Différentes choses à regarder :
  + Bruits
  + Souffles
    - On peut avoir une cardiopathie et ne pas l’entendre à la naissance; c’est dans les jours qui suivent qu’on va finir par l’entendre, lorsque les pressions pulmonaires auront diminuées.
  + Pouls (fémoraux et brachiaux) pour détecter :
    - Canal artériel perméable
    - Coarctation de l’aorte
    - Hypoplasie du cœur gauche

**Poumons**

* Différentes choses à regarder :
  + Murmure vésiculaire
  + Symétrie à l’auscultation
  + Tirage

**Abdomen**

* Différentes choses à regarder :
  + Forme
    - Normalement il est prohéminent; présence d’un gros foie
  + Le foie, la pointe de la rate et souvent les reins sont palpables
  + Éliminer une masse abdominale
  + Éliminer une diastasis des grands droits ou une hernie ombilicale
    - On ne fait rien pour l’hernie ombilicale car il n’y a pas de risque d’incarcération.
      * Habituellement rentre dans l’ordre spontanément.
      * On opère vers 3-4 ans si l’hernie est toujours là (question esthétique)
      * S’il y a présence d’intestins dans l’hernie, on parle d’un omphalocèle, il y a alors un danger pour la perfusion intestinale.
  + Vérifier le cordon ombilical : normalement 2 artères et 1 veine.
    - Le restant du cordon tombe habituellement à 3 semaines de vie.
    - Un kyste de la gelée de Wharton est bénin, mais toujours vérifier s’il n’y a pas présence d’intestins.
    - Un érythème irritatif autour du nombril est normal.
    - Danger s’il y a rougeur inflammatoire ou infectieuse; accès direct aux grands vaisseaux du bébé.
      * Omphalitis
    - Un granulome ombilical est bénin.

**Anus**

* Différentes choses à regarder :
  + Perforation
  + Positionnement
  + Passage de méconium
    - Le passage de méconium devrait se faire au maximum dans les 48 premières heures.

**Diurèse**

* La première miction devrait se faire dans les 24 premières heures.
* Il est possible que l’urine soit rosée dû à des cristaux d’urates. Il est également possible que la fille soit menstruée par l’arrêt des œstrogènes de la mère.

**Organes génitaux**

* Différentes choses à regarder :
  + Chez le garçon
    - Regarder si le prépuce est adhérent
    - Éliminer une hypo ou épispadias
      * Méat urinaire pas implanté à la bonne hauteur
      * Épispadias veut dire trop haut
    - Regarder le positionnement des testicules
      * S’ils ne sont pas descendus (cryptorchidie), on peut atteinte 18 mois avant d’opérer.
      * Il faut absolument les chercher
    - Un hydrocèle léger et transitoire est normal
  + Chez la fille
    - Il est normal d’avoir une proéminence des petites lèvres.
    - Il est possible d’avoir un écoulement vaginal et des menstruations
    - On doit éliminer les signes de virilisations
      * Attention, si associé avec une hernie inguinale, est-ce un testicule?

**Colonne vertébrale**

* Différentes choses à regarder :
  + Rectitude (présence de scoliose ou d’anomalies vertébrales)
  + Regarder s’il y a présence d’un sinus sacré ou coccygien
    - Il s’agit d’une variante de la normale. Toutefois, peut être associé à un spina bifida.
    - On ne s’inquiète pas si le sinus sacré a les caractéristiques suivantes :
      * Base visible
      * < 2.5 cm de l’anus
      * Isolé
  + Regarder s’il y a une masse (lipome, tératome, méningocèle)

**Extrémités**

* Différentes chose à regarder :
  + Position fœtale
  + Activité spontanée
  + Polydactylie, syndactylie, clinodactylie (doigt croche) ou chevauchement bénin
  + Pli palmaire unique
  + Métatarsus adductus et equino varus (pieds bots)
  + Pied en piolet
    - Cela est habituellement syndromique
  + Luxation congénitale de la hanche
    - Retrouvée surtout chez les nouveau-nés en siège
    - On le voit par l’asymétrie des plis
    - Le signe de Galeazzi : asymétrie des genoux
    - Il ne faut pas le rater car amène des complications plus tard.
    - Si l’examen clinique est anomal ou douteux :
      * Échographie des hanches
      * Radiographie des hanches
      * Consultation en orthopédie
        + On peut replacer la hanche avec la manœuvre de Ortolani/Bralow

**Examen neurologique**

* Différents choses à regarder :
  + État d’éveil
  + Posture et tonus musculaire
  + Mouvements spontanées
  + Réflexes ostéo-tendineux
  + Réflexes archaïques
    - Nous assure de l’intégrité du SN
    - Ils disparaissent de façon progressive

Réflexes archaïques

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Réflexe | Évaluation | Description | Évaluation | Disparition |
| Réflexe de succion | Placer un objet dans la bouche | Succion et mouvement coordonné de la langue | À la naissance | 4 mois |
| Réflexe de déglutition | Observer lors d’un boire | Absence d’étouffement | À la naissance | Jamais |
| Réflexe de Moro | Élever la tête du bébé de 2 cm et le laisser tomber | 3 phases :  - Écartement des bras  - Flexion des bras  - Pleurs | À la naissance | 4 mois |
| Réflexe de préhension | Effectuer une stimulation palmaire avec un doigt | Préhension autour du doigt | À la naissance | 4 mois |
| Réflexe marche automatique | Tenter de faire porter l’enfant sur ses jambes | Ébauche une forme de démarche | À la naissance | 2 mois |
| Réflex d’enjambement | Mettre les jambes en contact avec le bord d’une table | Enjambement comme une marche d’escalier | À la naissance | 2 mois |
| Réflexe tonique du cou (escrimeur) | Tourner la tête de l’enfant sur le côté lorsque couché en décubitus dorsal | Bras en extension du côté ou l’enfant regarde et bras fléchi de l’autre côté | À 2 mois | 6 mois |
| Réflexe du landeau | Porter l’enfant en position ventrale avec la main | Extension en dos et écartement des bras | À 4 mois | 9 mois |
| Réflexe du parachute | Porter l’enfant en position ventrale et faire semblant de l’échapper brusquement vers le sol avec les 2 mains | Bras en extension dans la position du parachute | À 9 mois | Jamais |

**Éléments à l’examen clinique permettant de déterminer l’âge gestationnel**

* Le score «New Ballard» nous donne un range de semaines pour l’âge gestationnel (pas précis)
  + On regarde différents éléments neuromusculaires et physiques par exemple :
    - Plus le nouveau-né est en extension, plus il est prématuré.
    - Plus l’angle poplité est grand, plus l’enfant est prématuré.
    - Plus l’épaisseur de la peau est mince, plus l’enfant est prématuré

**Développement psychomoteur et du langage**

**Développement psychomoteur**

* Le développement est un processus complexe et interrelié qui suit généralement une certaine tendance, mais il faut regarder la globalité.
* Il y a un développement neurologique, cognitif ainsi qu’une composante psychosociale
* Voici les différentes lois du développement psychomoteur :
  + Loi de différenciation : la motricité involontaire chez le bébé deviendra volontaire.
  + Loi de variabilité : il y a un perfectionnement progressif, mais les progrès ne sont ni uniformes, ni continus.
    - Il est normal d’avoir une alternance de progression rapide et de stagnation ou arrêt.
    - Toutefois, la régression est toujours inquiétante.
  + Loi de succession : loi céphalo-caudale et proximo-distale
    - L’enfant contrôle bien sa tête avant ses jambes.
    - L’enfant contrôle en 1er ses bras, puis ses mains et finalement ses doigts.
* Le développement psychomoteur dépend de différentes choses :
  + La base génétique
  + L’environnement (stimulation, violence, etc.)
  + Plasticité
    - Les synapses utilisées sont préservées et les autres s’atrophient alors il est important de déceler tôt les retards de développement.
    - Leur potentiel de récupération est beaucoup plus grand dans les cas de problème neurologique.

**Tests de dépistage du développement psychomoteur**

* Il existe de nombreux outils de dépistage dont plusieurs sont sous forme de questionnaire.
  + Permettent de faire de la prévention et non un diagnostic.
* Les tests ont une sensibilité et une spécificité > 85%
* La Société canadienne de pédiatrie recommande de réaliser un test de dépistage à 18 mois (recommandation non-soutenue)
  + On effectue plutôt une surveillance du développement lors des visites médicales périodiques.
    - Toutefois, c’est 50% des enfants qui seront dépistés à l’école.
  + Les outils et étapes sont bien illustrés dans les guides de référence des visites périodiques (ABCdaire)
* On doit faire une correction du développement psychomoteur selon l’âge gestationnel.
  + Jusqu’à l’âge de 2 ans.
  + Ex : si l’enfant est né à 28 semaines, on permet d’avoir un décalage de 3 mois dans son développement et cela jusqu’à 2 ans. (40-28 semaines = 12 semaines = 3 mois)
* Les 5 sphères du développement sont :
  + Motricité grossière
  + Motricité fine
  + Langage
  + Cognitif/jeu
  + Habilités sociales et émotionnelles

**Étapes du développement normal**

* Voici les étapes importantes à retenir :
* 15 mois
  + Marche sans aide
  + 2 mois
    - Sourire social
    - Sur le ventre, la tête est à 45°
    - Suit bien du regard sur 180°
* 18 mois
  + Commence à se déshabiller
  + Monte l’escalier avec aide
  + Pointe 2 à 3 parties du corps
* 2 ans
  + Court
  + Fait des phrases de 2 à 3 mots
  + Fait semblant
* 3 ans
  + Capable de pédaler
  + Nomme au moins 1 couleur
  + Comprend les règles
* 4 ans
  + Descend l’escalier sans la rampe
  + Compte jusqu’à 4 objets
  + Identifie 4 couleurs
* 5 ans
  + Sautille
  + Capable d’attacher des boutons
  + Compte jusqu’à 10
  + Reconnait les lettres de son nom
  + 4 mois
    - Tient bien sa tête au tiré assis et en position assise
    - Prend des objets dans ses mains
    - Rit aux éclats
  + 6 mois
    - Transfert des objets d’une main à l’autre
    - Assis en tripode
    - Se tourne des 2 côtés (ventre au dos/ dos au ventre)
  + 9 mois
    - Capable de s’assoir seul avec les mains libres
    - Dit mamama papapa de façon non spécifique
    - Anxiété de séparation
    - Fait bravo !
  + 12 mois
    - Premiers pas
    - Pince fine
    - Dit ses premiers mots (2 à 3 mots)
    - Joue à coucou

**Grandes étapes : nouveau-né**

* Motricité grossière : réflexes primitifs et position en flexion
  + Tous les réflexes primitifs doivent être disparus avant 6 mois.
* Motricité fine : préhension primitive (grasping)
* Parole/langage : pleurs variés, réagit au son
* Cognitif/jeu : regarde à 10 pouces
* Social/émotionnel : s’auto-apaise

**Grandes étapes : 2 mois**

* Motricité grossière : tient sa tête à 45° sur le ventre et tient sa tête assis
* Motricité fine : mains ouvertes 50% du temps
* Parole/langage : roucoule, émet des sons
* Cognitif/jeu : suit du regard plus loin que la ligne médiane
* Social/émotionnel : sourire social

**Grandes étapes : 4 mois**

* Motricité grossière : tient sa tête à 90° sur le ventre, se tourne du ventre au dos et suit l’axe du corps lorsqu’on le tire en position assise.
* Motricité fine : va chercher et prendre des objets
* Parole/langage : rie, gazouille et crie
* Cognitif/jeu : explore les objets avec ses yeux et sa bouche
* Social/émotionnel : se retourne à la conversation

**Grandes étapes : 6 mois**

* Motricité grossière : se tourne du ventre-dos/dos-ventre et s’assis en tripode
* Motricité fine : transfert les objets d’une main à l’autre
* Parole/langage : babille
* Cognitif/jeu : comprend la permanence de l’objet et fait de l’anxiété face aux étrangers
* Social/émotionnel : exprime ses émotions

**Grandes étapes : 9 mois**

* Motricité grossière : capable de s’assoir seul, se lève debout et se traîne à quatre pattes
* Motricité fine : capable de faire une pince pour prendre un petit objet et pousse des objets
* Parole/langage : dit mamama et papapa de façon non-spécifique
* Cognitif/jeu : comprend la permanence de l’objet
* Social/émotionnel : vit une anxiété de séparation

**Grandes étapes : 12 mois**

* Motricité grossière : marche quelques pas avec un polygone élargit
  + On commence à être inquiet si l’enfant ne marche pas à 18 mois.
* Motricité fine : capable de faire une pince fine, de lancer des objets et de manger des céréales seul.
* Parole/langage : prononce ses premiers mots
* Cognitif/jeu : imite des gestes, fait de l’essai-erreur et utilise des objets
* Social/émotionnel : pointe des objets et explore

**Grandes étapes : 18 mois**

* Motricité grossière : se penche, se relève et court
* Motricité fine : transporte des objets en marchant, gribouille, se déshabille et construit une tour de 4 blocs
* Parole/langage : utilise environ 50 mots et pointe 3 parties du corps
* Cognitif/jeu : imite le ménage, joue à des jeux
* Social/émotionnel : plus indépendant

**Grandes étapes : 2 ans**

* Motricité grossière : monte les marches sans alterner les jambes
* Motricité fine : capable d’utiliser une fourchette, connait sa droite /gauche et construit une tour de 6 blocs
* Parole/langage : capable de dire des phrases de 2 à 3 mots et suit des ordres en 2 étapes
* Cognitif/jeu : résout des nouveaux problèmes sans avoir pratiqué
* Social/émotionnel : test les limites, dit non et a un comportement possessif (c’est à moi)

**Grandes étapes : 3 ans**

* Motricité grossière : monte les marches à pas alternés et pédale avec une tricycle
* Motricité fine : se déshabille, tourne les pages d’un livre, dessine un cercle et une croix et s’entraine à la propreté
* Parole/langage : comprend et se fait comprendre de tous, dit son nom, âge, sexe et suit des ordres en 3 étapes
* Cognitif/jeu : identifie les formes, compare deux objets et sait compter jusqu’à 3.
* Social/émotionnel : se sépare aisément, partage avec les autres, à de l’empathie, fait des jeux coopératifs et des jeux de rôles.

**Grandes étapes : 4 ans**

* Motricité grossière : saute sur un pied, descend les marches en alternant et sait faire du vélo à 4 roues.
* Motricité fine : se boutonne, dessine un carré, un X et une diagonale et sait couper une forme avec les ciseaux.
* Parole/langage : raconte une histoire, 100% intelligible et utilise le participe passé
* Cognitif/jeu : sait compter jusqu’à 4 et identifie 4 couleurs
* Social/émotionnel : élabore des jeux imaginaires et à ses amis préférés

**Grandes étapes : 5 ans**

* Motricité grossière : sautille, début de la bicyclette et se tient sur une jambe pendant 10 secondes.
* Motricité fine : dessine une personne avec 10 parties du corps, s’habille, fait un nœud, prend un crayon en tripode et écrit son nom.
* Parole/langage : joue avec les mots, utilise le futur et fait des blagues
* Cognitif/jeu : sait compter jusqu’à 10, connait l’alphabet par cœur et reconnaît quelques lettres
* Social/émotionnel : a un groupe d’amis, suit les règles d’un groupe et joue à des jeux avec des règlements.
* Voici quelques drapeaux rouges; aussi, la régression ne s’explique jamais et doit toujours être investiguée

|  |  |
| --- | --- |
| Âge | Signaux d’alarmes |
| 6 semaines | * Pas de contact visuel |
| 2 mois | * Pas de sourire * Pas de contrôle de la tête |
| 6 mois | * Persistance du réflexe de Moro |
| 8 mois | * Incapacité à se tenir assis * Incapacité de se tourner ventre-dos |
| 12 mois | * Ne fait pas la pince * Ne fait pas byebye ou bravo |
| 18 mois | * Ne marche pas * Ne prononce aucun mot |
| 2 ans | * Connaît moins de 20 mots * Ne court pas |
| À tout âge | * Une régression est toujours inquiétante |

**Langage normal**

* Le langage comprend 5 paramètres :
  + Pour la forme
    - Phonologie : sons de la langue
    - Morphologie : féminin/masculin, conjugaison
    - Syntaxe : ordres des mots dans la phrase
  + Pour le contenu
    - Sémantique : le sens véhiculé du message
  + Pour l’utilisation
    - Pragmatisme : le pourquoi du message, l’intention, le contexte
* La parole est la modalité par laquelle le langage peut être exprimé. La parole possède 5 paramètres :
  + L’articulation
  + La voix
  + Le débit
  + La résonnance
  + La prosodie (intonation)
* Plusieurs facteurs sont préalables pour avoir un langage normal :
  + Facteurs intrinsèques
    - Intégrité du système auditif (audition)
    - Intégrité au plan neurologique
    - Développement cognitif
    - Appareil respiratoire et phonatoire
  + Facteurs extrinsèques
    - Liens affectifs stables
    - Stimulation adéquate
      * Pour avoir des modèles à imiter
      * Pour avoir un plaisir à communiquer
* Les problèmes du langage doivent être identifiés de façon précoce puisque :
  + Les traitements précoces sont plus efficaces et minimises les séquelles.
  + L’écart qui s’établit entre l’enfant avec difficulté de langage et ses pairs tend à augmenter avec l’âge.
* La période pré-scolaire (0 à 5 ans) est la période la plus favorable à l’apprentissage du langage.
  + Cette période est cruciale pour éviter de développer des problèmes de communication ayant :
    - Impacts sur le développement social et affectif
    - Impacts sur les apprentissages scolaires
* Voici les facteurs de risque d’avoir des problèmes de langage :
  + Histoire pré et périnatale chargée (ex : ATB en période prénatal peut entraîner des séquelles a/n audition)
  + Retard ou lenteur du développement
  + Milieu socio-économique faible
  + Hérédité (ex : problèmes de surdité dans la famille)
  + Problèmes neurologiques
  + Multilinguisme à la maison

**Acquisitions langagières 0 à 1 ans**

* Il s’agit d’une communication pré-linguistique
  + 2 à 4 mois
    - Voyelles produites en position couchée

|  |  |
| --- | --- |
| 9 mois | Début du babillage qui s’enrichit jusqu’à 18 mois. |
| 6 à 10 mois | Compréhension des mots apparaissant dans un contexte précis |
| 1 an | Production des premiers mots |
| 18 mois | Utilise environ 50 mots de vocabulaire |
| 2 ans | Fit des phrases de 2 mots et utilise environ 150 mots de vocabulaire |
| 3 ans | Comprend et se fait comprendre de tous |

* + - Premières consonnes Les principaux marqueurs à retenir sont :
  + 4 à 5 mois
    - Vocalisations volontaires
  + 5 à 7 mois
    - Consonnes antérieures
  + 7 à 9 mois
    - Babillage (dadada, mamama)
  + 6 à 10 mois
    - Commence à comprendre le non, certains mots dans un contexte précis et son nom.
  + 1 an
    - Prononce ses premiers mots

**Acquisitions langagières 1 à 2 ans**

* Vers 1 an, on est à l’étape entre le babillage et les premiers mots.
* L’enfant porte une attention particulière pour les nouveaux mots et en apprend de plus en plus.
  + 18 mois
    - Phrases de 2 mots
  + 2 ans
    - Phrases de 2 à 3 mots et connais environ 150 mots.

**Acquisitions langagières 2 à 3 ans**

* L’enfant comprend sans contexte, comprend des consignes plus longues et certains concepts plus abstraits.
* Il fait des phrases simples avec un début d’utilisation d’articles et de pronoms.
* Le langage imaginatif se développe (ex : parler avec son toutou)
  + 2 ans à 2 ½
    - Connait 500 mots
  + 2 ½ et 3 ans
    - Connait 900 mots
* Le «JE» arrive environ vers l’âge de 3 ans.

**Acquisitions langagières 3 à 4 ans**

* Vers 3 ans, l’enfant commence à faire des phrases de 4 mots graduellement plus longues et plus complètes.
* L’enfant arrive à maintenir une conversation plusieurs tours, peut expliquer et raconter des histoires.
* L’enfant est intelligible aux étrangers; est bien compris de tous.
* Il comprend certains termes temporaux (ex : avant, après, etc.)
* C’est la période des pourquoi.

**Acquisitions langagières 4 à 5 ans**

* L’enfant accède au langage de 2e niveau (rimes, classement des mots, etc.)
* L’enfant fait des phrases complètes
* L’enfant peut encore avoir des difficultés avec les sons «r», «ch», «j».

**Signaux d’alarme à retenir**

|  |  |
| --- | --- |
| Âge | Signaux d’alarmes |
| 8 mois | * Enfant peu ou pas réactif quand on lui parle ou on s’occupe de lui |
| 15 mois | * Absence de mots * Peu de babillage * Ne semble pas comprendre les mots familiers |
| 2 ans ½ | * Absence de phrases de 2 mots. * S’exprime surtout par des gestes * Ne comprend pas les commandes simples |
| 3 ans | * L’enfant est incompréhensible pour les étrangers |
| 4 ans | * L’enfant conjugue ses verbes à l’infinitif * Peu d’éléments grammaticaux dans les phrases |
| 5 ans | * Mots et phrases très déformés * L’enfant ne peut pas raconter un évènement de façon logique. * Pauvreté du vocabulaire |

**Problèmes de la parole**

* Plusieurs problèmes peuvent jouer sur le langage :
  + Problème articulatoire
    - Erreur dans l’exécution des mouvements pour réaliser un phonème donné.
  + Problème de la voix
  + Problème de la résonnance
    - Problème a/n des structures des résonateurs buccaux et/ou nasaux.
    - Ex : luette courte, fente palatine, congestion nasale, etc.
  + Problème de fluidité
    - C’est ce que l’on appelle le bégaiement.
    - Il est normal d’avoir une période de dysfluidité, causée par l’⭡ de la complexité linguistique, mais lorsque cette période dépasse 6 mois, c’est plus inquiétant.
    - 4% des enfants entre 2 et 5 ans bégaient.
    - C’est 1% de ces enfants qui auront des problèmes à long terme.
    - On croit que le maintien du bégaiement est relié aux réactions de l’environnement.
    - Voici les 8 signes du comportement retrouvés dans le bégaiement :
      1. Répétitions multiples d’une partie d’un mot
      2. L’ajout du son «e» (ex : me me me maman)
      3. Prolongements et blocages, plus souvent au début du mot
      4. Les tremblements, souvent a/n de la bouche et de la mâchoire
      5. Tonalité montante et/ou une intensité accrue
      6. Tension
      7. Moments de peur; l’enfant anticipe la communication
      8. Évitement des situations de communication
    - Voici le traitement de l’enfant qui bégaie
      * Se montrer intéressé par ce que l’enfant dit.
      * Maintenir le contact visuel
      * Donner le temps à l’enfant de s’exprimer, sans l’interrompre ni lui fournir les mots.
      * Créer des situations agréables de communication
      * Utiliser la parole ralentie comme modèle
      * Réduire le nombre de questions et laisser l’enfant parler librement
  + Problème de langage expressif
    - Il existe deux types de problème de langage expressif
      * Phonologique
        + Système des sons de la langue
        + Selon leur type et leur nombre, affecte l’intelligibilité
        + Ex : cadeau/tadeau, lumière/mumière, etc.
      * Morpho-syntaxique
        + Affecte la structure et la morphologie de la phrase.

**Suivi périodique, guidance et alimentation**

**Suivi périodique et guidance**

* Les visites périodiques sont des visites régulières et structurées évaluant les différentes sphères de la vie de l’enfant. Ces visites peuvent être réalisées par des pédiatres, médecins de famille, infirmières praticiennes et des sages-femmes.
* Les trois principaux buts de ces visites périodiques sont :
  1. Prévenir des problèmes de santé
     + Identifier des facteurs de risque susceptibles d’influencer la santé et le développement de l’enfant.
  2. Détecter précocement des problèmes de santé
     + Procéder à un questionnaire et à un examen physique ciblés selon l’âge et les facteurs de risque.
  3. Guider, éduquer et rassurer les parents
     + Fournir des conseils a/n de la nutrition, activité physique, la sécurité et le développement.
* L’ABCdaire est le modèle le plus utilisé par les médecins de famille et les pédiatres pour le suivi périodique.

**Calendrier**

* Le calendrier des visites périodiques suit principalement la vaccination :
  + 2 semaines à 4 semaines de vie
  + 2 mois (vaccin)
  + 4 mois (vaccin)
  + 6 mois (vaccin)
  + 9 mois – cette rencontre est souvent pas faite, même si elle serait très importante…
  + 12 mois (vaccin)
  + 18 mois (vaccin) – souvent les familles arrêtent le suivi ici, après le calendrier de vaccination.
  + 2 ans
* Après l’âge de 2 ans, il est recommandé de voir son médecin 1X/an jusqu’à 18 ans.

**Régurgitation**

* Le reflux passif du contenu de l’estomac est un phénomène physiologique.
  + Tous les enfants régurgitent puisqu’ils sont presque toujours en position couchée et que leur clapet est +/- fonctionnel.
* Les régurgitations atteignent un pic vers 3-4 mois et disparaissent vers l’âge de 6 à 12 mois.
* On parle de RGO compliqué, lorsque l’on retrouve les éléments suivants :
  + Retard staturo-pondéral
  + Œsophagite
    - On le voit si l’enfant pleur aux boires, s’il se tortille, etc.
    - On ne fera pas d’endoscopie, on donne des médicaments s’il y a des signes cliniques.
  + Symptômes respiratoires récurrents
  + Étouffements ou «malaise grave du nourrisson»
    - Situation où le parent a craint pour la vie de son enfant.
* Le plus souvent, il suffit de réassurer le parent, d’élever la tête du lit à 30° et d’éviter la suralimentation.
* Le lait enrichi d’amidon de riz ou de céréales peut permettre de réduire le nombre d’épisodes de régurgitation.
  + Au contact du pH gastrique, le lait s’épaissit.
  + Peut toutefois causer de la constipation
* Le traitement des régurgitations compliqués se compose de :
  + Anti-acides
    - Ils ne changent pas le RGO, mais permettent de diminuer les symptômes associés.
  + Anti-H2 (ranitidine)
  + Inhibiteurs de la pompe à proton (lansoprazole, esoméprazole)
    - On doit limiter leur utilisation dans le temps.
  + Prokinétiques (dompéridone)
    - Leurs effets indésirables sont importants et on limite donc leur utilisation.

**Pleurs excessifs**

* Dans la majorité des cas, les pleurs excessifs sont également physiologiques.
* C’est 20% des parents qui rapportent des pleurs excessifs à la visite de 2 mois.
  + Avant, on appelait ces pleurs excessifs des coliques.
* Habituellement, les pleurs de l’enfant augmentent de la naissance avec un pic à 6 semaines de vie et diminuent ensuite vers le 3e-4e mois.
* On parle de pleurs excessifs lorsque l’enfant pleure :
  + ≥ 3 heures par jour et
  + ≥ 3 jours par semaine et
  + ≥ 3 semaines
* Voici le diagnostic différentiel des pleurs excessifs :
  + Pleurs excessifs du nourrisson (physiologique)
  + RGO
  + Intolérance aux protéines de lait de vache
  + Autres diagnostics sérieux
    - Toujours à considérer
    - Toujours faire une anamnèse et un examen physique
* Les indices qui peuvent nous faire penser qu’il s’agit d’une cause organique sont :
  + Début des pleurs après l’âge de 2 mois.
  + Persistance des pleurs après l’âge de 3 mois.
  + Absence d’une prédominance vespérale (pas plus fréquent le soir)
  + Aggravation avec le temps
  + Symptômes digestifs majeurs (Vo/diarrhées/rectorragies)
  + Cassure de la courbe de croissance
* Lorsqu’un enfant a des pleurs excessifs, on fait toujours un examen physique complet. Voici certaines causes que l’on peut trouver :
  + Maltraitance
  + Corps étranger oculaire
  + Fracture occulte
  + Tourniquet de cheveux
  + Hernies
* Voici ce que les parents doivent faire avec un enfant qui a des pleurs excessifs :
  + Vérifier si les besoins de base sont comblés (chaud, froid, faim, couche souillée, fatigue, etc.)
  + Faire des gestes pour l’apaiser (ballade, bercer, couverture chaude, etc.)
* Il est important de parler avec les parents de la frustration qu’ils peuvent ressentir afin de prévenir le bébé secoué.

**Problèmes de sommeil**

* Il y a une modification des cycles sommeil-éveil dans les premiers mois de vie.
  + Après 2-3 mois, le sommeil se concentre plus la nuit.
  + Entre 3-6 mois, l’organisation circadienne s’installe
* Les conseils à donner aux parents sont :
  + Faire faire des siestes appropriées
  + Instaurer une routine (ex : lire un livre, prendre un bain, etc.)
  + Avoir un horaire stable
  + Avoir des objets de transition (ex : doudou, livre, toutou, etc.)

Sommeil du nouveau-né (0-2 mois)

* Cycles sommeil-éveil plus courts et dépendant de la faim/satiété
* Le bébé est facilement éveillable.
* Il dort entre 16 à 20 heures par jour.
  + Dodo continue de 3 à 4 heures chez le bébé nourri au biberon
  + Dodo continue de 2 à 3 heures chez le bébé allaité.
* Les cycles circadiens débutent vers 3 mois.
  + C’est > 3-4 mois que le sommeil devient plus régulier.

Sommeil (2 à 12 mois)

* Il est très possible qu’un enfant qui faisait ses nuits à 3-4 mois recommencent à ne pas les faire plus tard.
* Entre 2 et 12 mois, les heures normales de sommeil sont de 9 à 12 heures.
  + Les siestes normales sont de 2 à 4.5 heures.
* C’est 80% des enfants de 9 mois qui font leur nuit.
* Les problèmes d’attachement peuvent être un facteur de risque des problèmes de sommeil.

**Discipline**

* La discipline est une responsabilité parentale qui a les objectifs suivants :
  + Protéger son enfant des dangers
  + Aider l’enfant à acquérir le contrôle et la maîtrise de soi
  + Aider à développer le sens des responsabilités des enfants
  + Aider à établir les valeurs

**Tests de dépistage chez tous les enfants**

* Voici les tests sanguins réalisés à la naissance :
  + Hypothyroïdie congénitale
  + Phénylcétonurie et tyrosinémie
  + MCAD (défaut des acides gras à chaines moyennes)
  + Anémie falciforme
  + Fibrose kystique
    - Dans les autres provinces canadiennes, pas encore ici.
* Un test urinaire à 21 jours de vie est fait pour dépister une aminoacidurie.
* Un examen de la vue doit être réalisé en pré-scolaire.
* Certains tests de dépistage sont recommandés en fonction des risques de l’enfant :
  + Hb-Ht entre 6 à 12 mois
    - Chez les anciens prématurés
    - Si le lait de vache a été introduit tôt (irritant alors peut y avoir une spoliation)
    - Milieu défavorisé
  + Test cutané à la tuberculine
    - Communauté autochtone
    - Immigration récente d’Afrique, Asie, Amérique latine
    - Contact avec une personne atteinte de la tuberculose
    - Voyage en zones endémiques
    - VIH ou déficit imumnitaire
  + Bilan lipidique après l’âge de 2 ans
    - Si histoire positive au 1e degré
  + Dépistage de la surdité
    - Un dépistage provincial systématique est en installation.
    - Présentement seulement fait selon des facteurs de risque

**Éléments de prévention dont la valeur est reconnue**

* Voici différents éléments de prévention reconnus :
  + Interrogatoire à chaque visite sur le développement (sans test de dépistage)
  + Connaitre les facteurs de risque caractérisant les groupes susceptibles d’infliger de mauvais traitements
  + Mesures répétées de la taille, du poids et du périmètre crânien
  + Examens répétés des hanches et des yeux dans la 1ère année de vie.
  + Évaluation visuelle pré-scolaire
  + Soutien à l’allaitement pour au moins 6 mois.
  + Introduction des céréales enrichies en fer après l’âge de 6 mois.
  + Utilisation de dentifrice fluoré et de la soie dentaire
  + Pratique régulière d’activités physiques d’intensité modérée
  + Éviter de commencer à fumer et éviter l’exposition au tabac
  + Protection contre l’exposition solaire (crème solaire à partir de 6 mois; avant chapeau et vêtements longs)
  + Dodo sur le dos pour la prévention de la mort subite du nourrisson
  + Casque pour les activités sportives
  + Identification des sources de danger à la maison
  + Numéro du centre anti-poison
  + Siège d’auto et ceinture de sécurité chez les plus vieux

**Effets de la pauvreté chez l’enfant**

* 9% des enfants canadiens vivent dans la pauvreté.
* La pauvreté a des effets sur la santé mentale, émotionnelle et comportementale.
* La pauvreté est associée à :
  + Problèmes de santé physique (problèmes nutritionnels, asthme, otites, etc.)
  + Problèmes de santé mentale et problèmes relationnels
  + Retard de langage et du développement cognitif
  + Problèmes académiques et de pertes d’emploi

**Immunisation**

* Le Bexsero est le nouveau vaccin qui agit contre le méningocoque du groupe B.
  + Au Canada, le 2/3 des infections invasives au méningocoque sont de groupe B.
    - Entraîne 15% de mortalité.
    - Entraîne 20% de séquelles significatives
  + Présentement, tous les enfants sont vaccinés contre la souche A.
  + Il est présentement non-remboursé par le régime public.
* Le Palivizumab n’est pas un vaccin, mais des anticorps monoclonaux contre le virus respiratoire syncitial.
  + Permet de prévenir des maladies graves des voies respiratoires inférieures chez les enfants à risque :
    - Prématurité
    - Maladie respiratoire ou cardiopathie significative
    - Greffe de moelle osseuse
  + Administré tous les mois sur 5 mois.

**Alimentation du jeune enfant**

**Allaitement**

* Au Canada, 87% des mères initient l’allaitement.
  + Toutefois, il y a une chute importante à 6 mois; 26% des mères continuent l’allaitement.
* On fait la promotion de l’allaitement pendant les 6 premiers mois. Les bénéfices sont :
  + Fréquence réduite des infections respiratoires et gastro-intestinales.
  + Prévention de l’obésité
  + Prévention de la mort subite du nourrisson
  + Prévention des allergies si histoire familiale d’atopie
  + Amélioration du développement cognitif
  + Chez le prématuré, l’ictère et les hypoglycémies sont diminuées. Aussi, il retrouve son poids de naissance plus rapidement.
  + Présence d’acide linoléique et linolénique
* Si la mère a de la difficulté à allaiter, la dompéridone est le galactologue de choix.
  + Il a une action anti-dopaminergique (la dopamine a un effet inhibiteur sur la prolactine)
  + Les doses habituellement prises posent peu de risques dans le contexte de jeunes patientes en santé.
* Voici les contre-indications absolues à l’allaitement :

1. Nourrissons atteints d’une erreur innée du métabolisme, telle que la galactosémie.
2. Mères infectées par le VIH (transmission estimée de 14%)
3. Mères avec un cancer du sein
4. Mères souffrant de certaines maladies infectieuses (tuberculose actif non traitée, herpès des 2 seins, etc.)
5. Mères qui reçoivent une chimiothérapie

* Voici les contre-indications relatives à l’allaitement :
  1. Infection aigue chez la mère non présente chez le nouveau-né
  2. Consommation de drogues illicites
     + Parfois il est mieux d’allaiter puisque l’enfant a été en contact pendant la grossesse (sevrage)
  3. Hépatite C
     + N’est pas une contre-indication s’il n’y a pas de fissures au sein.
  4. Hépatite B
     + N’est pas une contre-indication si le bébé a reçu des gammaglobulines et les vaccins.
  5. Alcool
     + On recommande un délai de 2h00 entre la prise d’alcool et l’allaitement.

**Perte de poids à la naissance**

* Il est normal que le nourrisson perde du poids dans les premiers jours de vie.
  + Moyenne de 7% de perte
  + Normal jusqu’à 10% de perte
* La reprise du poids se fait généralement à l’intérieure des 2 premières semaines.
* Les bébés allaités suivent une courbe différente
  + Leur prise de poids est plus importante lors des 3 premiers mois de vie et ralentit entre le 4e et 6e mois.
* Il est important de s’assurer que les apports sont adéquats pour le nourrisson.
  + Tous les laits commerciaux de base sont de 20 calories par once (1 once = 30 ml)
* La prise de poids et les besoins caloriques chez un nouveau-né de 0 à 3 mois sont :
  + 25 à 30 grammes par jour
  + 100 à 120 calories / kg / jour
* Au contraire, un bébé normal avec une prise de poids lente sera :
  + Alerte
  + Bon tonus / vigoureux
  + Allure bien nourrie
  + > 6 couches mouillées
  + Urine pâle et diluée
  + Selles fréquentes ou rares mais abondantes
  + ≥ 8 tétés par jour de plus de 15 minutes
  + Bon réflexe d’éjection au lait
  + Gain de poids régulier, mais bas
* Les indices d’insuffisance de lait maternel sont :
  + Bébé apathique ou irritable
  + Pauvre tonus
  + Tissu sous-cutané lâche
  + Peu de couches mouillées
  + Urine foncée
  + Petites selles peu fréquentes
  + < 8 tétés brèves
  + Pas de symptômes de réflexe d’éjection chez la mère
  + Gain de poids erratique

**Vitamine D**

* Un supplément de 400 UI par jour est recommandé chez les nouveau-nés.
* Durant toute la période de l’allaitement, l’excrétion est limitée dans le lait maternel.
  + Ainsi, un supplément doit être donné.
* Dans les préparations maternisées, on retrouve 40 UI par 100 ml de formule.
  + L’enfant devrait alors boire 1 L de préparation maternisée pour avoir son 400 UI de vitamine D.
  + Ainsi, un supplément doit également être donné dans les premiers mois de vie.

**Préparations commerciales**

* Les préparations commerciales tentent de se rapprocher du lait maternel.
* On classifie les préparations selon le type de protéines retrouvé :
  + Lait à base de protéines de lait de vache (lactosérum et/ou caséine)
  + Soya
  + Laits thérapeutiques
* Il existe d’autres préparations à base de protéines de lait de vache :
  + Lait enrichi d’amidon et de riz
    - Pour les bébés qui régurgitent
  + Lait de transition
    - Pour les enfants de plus de 6 mois
    - Ajustement des besoins en minéraux
  + Lait pour prématurés
    - Pour les prématuré < 35 semaines ou < 1800 kg
    - Ajustement des besoins en minéraux car à risque de rachitisme du nouveau-né
    - Enrichis en calories
    - Remboursé par les régimes d’assurance jusqu’à l’âge de 1 an.
* Voici différents ajouts que l’on retrouve parfois dans les préparations commerciales :
  + Oméga 3 et 6
    - Des études sur des prématurés montrent une amélioration de l’acuité visuelle et du développement mental et psychomoteur.
    - N’est pas nécessaire.
  + Pro et prébiotiques
    - Pas de données probantes montrant des bénéfices.
  + Fer
    - Tous les types de lait sont obligatoirement enrichis en fer.
    - Il y a des bénéfices et la tolérance est très bonne.
* Voici différentes formules particulières :
  + Formule de soya
    - Pour des raisons religieuses, végétalismes ou pour une galactosémie.
    - On y retrouve des phytoestrogènes
  + Formule sans lactose
    - Très peu d’indications chez le jeune enfant
  + Formule épaissie
    - Amidon et riz

Allergie et intolérance aux protéines de lait

* Une réaction allergique ou d’intolérance aux protéines de lait peut être causée par :
  + La caséine
  + Le lactosérum (⍺-lactalbumine et β-lactoglobuline)
* La réaction d’hypersensibilité peut être de trois types :
  + Hypersensibilité type I
    - IgE médiée
    - Dégranulation des mastocytes
    - Réaction anaphylactique
    - Sx : bronchospasme, urticaire, vomissements et diarrhées
  + Hypersensibilité type III
    - Complexes immuns
    - Mastocytes et lésions vasculaires
  + Hypersensibilité type IV
    - Lymphocyte médiée
    - Activation des macrophages
    - C’est plus une intolérance
    - Réaction la plus fréquente
    - C’est une réaction retardée
    - Sx : RGO par vidange gastrique lente, œsophagite, rectorragie, constipation, retard de croissance et modification comportementale.
* Le diagnostic se fait par :
  + Histoire
    - Personnelle, familiale et atopie
  + E/P
    - Habituellement normal
  + Challenge
  + Test d’allergie
    - Si on retrouve des IgE spécifiques, il s’agit d’une réaction de type I; on ne retrouve pas d’IgE dans les réactions de type IV.
* Ainsi, lorsqu’on choisit une formule de lait commercial, on débute toujours par le lait de base (avec protéines). S’il y a intolérance, on opte pour l’hydrolysat (peptides). Rarement, on aura à utiliser un lait avec des acides aminés.
* Suite à une intolérance aux protéines de lait suspectée, on introduit un hydrolysat.
  + S’il y a absence d’amélioration clinique après 2 à 4 semaines, le diagnostic d’intolérance aux protéines de lait est improbable.
  + S’il y a une légère amélioration et ensuite une 2e rechute, on tentera une formule d’acides aminés.
* Si suite à l’introduction du lait d’hydrolysat, il y a eu une amélioration clinique, on fera un challenge :
  + Réintroduction d’un lait normal vers 6 semaines de traitement.
    - Si aucun symptôme ne survient, l’intolérance est résolue ou ce n’était pas le bon diagnostic.
    - On ne fait pas le challenge si la réaction est IgE médié ou si le diagnostic est clair.
    - Si les symptômes reviennent, on maintient la formule hydrolysée
      * Au minimum pendant 6 mois ou jusqu’à l’âge de 9 mois (premier à arriver)
      * 12 mois si IgE médié
* C’est 90 à 95% des nouveau-nés qui répondent à l’hydrolysat de caséine.
  + C’est très rare que l’on doit utiliser la formule d’acides aminés
    - On la considère en 1ère ligne lors d’une entéropathie sévère.
* L’utilisation d’une formule de soya amène un risque d’allergie croisée.
  + La glycine ressemble à la protéine de caséine
  + Le risque d’allergie croisée est plus élevé en contexte de type 4
* Aucun lait de protéine animale ne doit être utilisé lors d’intolérance / allergie aux protéines du lait de vache puisqu’il y a toujours un risque d’allergie croisée.
* Attention au choix des céréales, on retrouve souvent des protéines de lait.
* Une réintroduction des protéines de lait de vache est possible avec des protéines cuites.
  + Réduit l’allerginicité
* Chez l’enfant allaité, si les symptômes surviennent à l’introduction d’une formule maternisée on peut :
  + Cesser la formule et maintenir l’allaitement exclusif
  + Prescrire un hydrolysat de caséine
* Chez l’enfant allaité, si les symptômes surviennent lors d’un allaitement exclusif on peut :
  + Cesser l’allaitement pendant 3 à 5 jours et la mère débute une diète sans protéines de lait de vache
    - Les protéines de lait de vache passent dans le lait maternel de la mère
    - La mère peut alors boire du lait de soya, d’amande, de coconut avec calcium et vitamine D.
      * On retire les protéines de soya seulement s’il y a persistance des symptômes.
  + Il est possible de poursuivre l’allaitement si les symptômes sont légers
* À 1 an, le % de résolution de l’intolérance ou de l’allergie est > 50%.
* À 6 ans, le % de résolution de l’intolérance ou de l’allergie est > 90%
* Le % de résolution est meilleur si la réaction est non médiée par les IgE.

**Les solides**

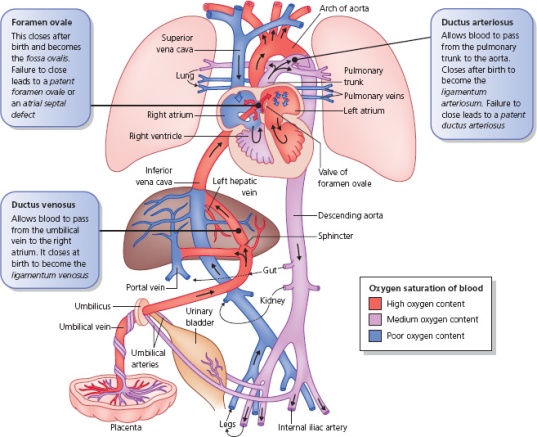
* On débute les solides vers l’âge de 4 à 6 mois.
* Les aliments riches en fer sont maintenant favorisés plus tôt (céréales et viandes)
* Il n’y a aucun intérêt à retarder l’introduction des solides après 4 mois pour les risques d’allergie.
  + Aucune évidence que de retarder l’exposition de l’arachide, œuf ou poisson réduit le risque allergène.
    - L’introduction des arachides chez les enfants < 12 mois à risque d’allergies amène une réduction des allergies au long cours.
* La progression des solides se fait selon les capacités développementales de l’enfant.
* En général, les enfants d’un an s’alimentent comme le reste de la famille.
* Il n’y a pas de contre-indication particulière en regard de l’alimentation sauf pour le miel (> 1 an).

**Lait de vache**

* Le lait homogénéisé a les caractéristiques suivantes :
  + Peu de sucre
  + Peu de gras
  + Trop de protéines
  + Trop de minéraux
  + Peu de fer et celui-ci est très mal absorbé.
* Ainsi, à 1 an on ne donne pas plus de 30 ml de lait de vache car il y a un risque important d’anémie ferriprive
* On donne du lait 3.25% jusqu’à l’âge minimal de 2 ans.
* Du lait 1% ou 2% peut être donné par la suite.
* Il n’est pas approprié de donner du lait écrémé avant l’âge de 5 ans.

**Les cardiopathies congénitales de l’enfant**

* Les cardiopathies congénitales représentent 40% des problèmes en cardiologie pédiatrique.
* Les cardiologies les plus fréquentes sont :
  + Shunt gauche-droit
* Les cardiopathies congénitales touchent 0.8% des naissances vivantes.
  + Dans la majorité des cas, ces cardiopathies sont mineures.
* Le tiers de ces cardiopathies nécessite une chirurgie palliative ou correctrice.
* 0.1% nécessite de maintenir le canal artériel ouvert (ductal-dépendante)
* Le diagnostic prénatal est efficace.
  + Toutefois, la transposition des gros vaisseaux et la coarctation de l’aorte nous échappe encore.
    - Canal interventriculaire
    - Canal interauriculaire
    - Canal artériel
    - Canal atrioventriculaire
  + Cardiopathies cyanogènes
    - Tétralogie de Fallot
    - Transposition des gros vaisseaux
    - Atrésie tricuspidienne
    - Atrésie pulmonaire
  + Obstruction sévère du cœur gauche
    - Coarctation de l’aorte
    - Sténose aortique critique
    - Hypoplasie du cœur gauche
  + Pathologies valvulaires
    - Sténose pulmonaire
    - Sténose aortique – bicuspidie aortique
    - Ebstein
  + Autres

**Circulation fœtale et transition**

* Avant la naissance, les poumons sont complètement fermés.
  + 4 shunts sont présents dans la vie fœtale :
    - Placenta
    - Ductus venosus (évite la circulation hépatique)
    - Foramen ovale
    - Canal artériel
  + Le cerveau est toujours perfusé par du sang bien oxygéné.
* Dans la vie fœtale, tout fonctionne en circuit ouvert; la pression est la même partout
* L’hémoglobine fœtale est très efficace, elle a un grand degré d’extraction d’O2
* La circulation fœtale est composée de deux circuits en parallèle :
  + Le ventricule gauche supporte :
    - La tête et les membres supérieurs
    - Le 1/3 de la perfusion se rendant dans l’aorte descendante
  + Le ventricule droit supporte le reste :
    - Les organes abdominaux
    - Les membres inférieurs
    - La circulation pulmonaire
* Dans la circulation fœtale, le ventricule droit est le ventricule principal (ou systémique)
* Voici certaines particularités du canal artériel présent dans la circulation fœtale :
  + Vaisseaux le plus gros (> aorte)
  + Sa structure histologique est particulière (fibres musculaires lisses et spiralées)
  + Produit un shunt droite-gauche
  + Unifie les circulations pulmonaires et systémiques (pression uniforme)
  + Il est maintenu ouvert par un mécanisme actif qui est régulé par l’hypoxémie fœtale et les prostaglandines en circulation.
* Le foramen ovale produit lui également un shunt droite-gauche.

**Circulation post-natale**

* Lors des premières secondes ou minutes de vie, il se produit une expansion pulmonaire qui entraîne une diminution progressive des résistances pulmonaires.
  + Il se produit alors une augmentation du débit du ventricule droit vers les poumons.

Expansion pulmonaire ⭣ résistance pulmonaire (progressif) ⭡ débit VD vers les poumons

* L’augmentation de la pression en O2 entraine une vasodilatation encore plus marquée des vaisseaux pulmonaires.
* Ensuite, lors de l’expulsion et clampage du placenta, il se produit une augmentation des résistances systématiques qui entraîne un shunt gauche-droite a/n du canal artériel et donc sa fermeture progressive. Le débit du ventricule droit vers les poumons se voit alors 20X augmenté.

⭡ résistance systémique shunt gauche-droite a/n canal artériel (fermeture) ⭡débit VD vers les poumons (20X)

* L’augmentation du débit du ventricule droit vers les poumons entraîne une ⭡ de la pression dans l’oreillette gauche et une inversion du shunt a/n du foramen ovale, ce qui cause sa fermeture progressive.
* La circulation post-natale est composée de deux circuits en série
* Il y a encore dominance du ventricule droit puisqu’il celui-ci a travaillé fort durant la phase pré-natale.
* Il y a diminution progressive des résistances pulmonaires; peut prendre jusqu’à 4 mois avant d’être complète.
* La constriction progression du canal artériel se fait en deux temps :
  + Immédiate : fermeture fonctionnelle par la contraction musculaire
    - À ce stade, on pourrait le rouvrir avec des prostaglandines si nécessaire (cardiopathie)
  + Tardive : fibrose et nécrose; complétée vers la 2-3e semaine.
* Chez 70% des nouveau-nés, le canal artériel est encore ouvert au 4e jour de vie.
* Dans la circulation post-natale, le débit passant dans les poumons (débit pulmonaire Qp) est égal au débit passant dans le reste du corps (débit systémique Qs). Ainsi, Qp = Qs
* Un shunt est une communication anomale entre les circulations pulmonaire et systémique.
* Lors d’un shunt gauche-droite
  + Il y aura un hyperdébit pulmonaire
  + Qp > Qs
* Lors d’un shunt droite-gauche
  + Il y aura une cardiopathie cyanogène
  + Qp < Qs

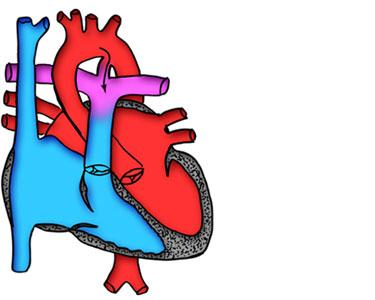
**Shunt gauche-droite**

* L’importance du shunt dépend de :
  + La dimension de la communication
  + Site
    - Auriculaire (CIA)
    - Ventriculaire (CIV)
    - Artériel (canal artériel perméable)
  + L’état hémodynamique
    - Gradient de pression de part et d’autre de la lésion
* Le shunt gauche-droite entraîne un hyperdébit pulmonaire et donc une surcharge pulmonaire.
  + Sur une radiographie des poumons, on verra alors une vascularisation pulmonaire dilatée.
* Les symptômes d’un hyeperdébit pulmonaire sont :
  + Asymptomatique le plus souvent
  + Difficulté aux boires (respire un peu plus vite aux boires)
  + Sudation
  + Fatigue
  + Infections pulmonaires à répétition
    - Pas parce qu’il a plus de chance d’avoir des infections, mais parce qu’il en est plus malade.
* Chez les plus vieux, les symptômes retrouvés seront :
  + Dyspnée à l’effort
  + Arythmie auriculaire (suite à la dilatation du cœur)
  + Hypertension pulmonaire
* Les signes qui sont possibles de voir sont :
  + Dénutrition
  + Tachypnée, tirage et utilisation des muscles accessoires
  + Tachycardie et hyperdynamisme
  + Pouls : normaux ou bondissants
  + Souffle cardiaque
  + Hépatosplénomégalie

**Communication interauriculaire (CIA)**

* La communication interauriculaire se produit par une perméabilité du foramen ovale.
* C’est 30% de la population qui a un foramen ovale perméable :
  + Variante de la normale
  + Shunt négligeable
  + On va voir le fermer pour des raisons neurologiques (post-AVC sans cause évidente), mais pas pour des raisons hémodynamiques.
* Il y a passage de sang oxygéné de l’oreillette gauche vers l’oreillette droite.
  + C’est la compliance ventriculaire qui déterminera l’importance du shunt.
* Dans la CIA, le shunt se fera en diastole et il y aura une surcharge volémique du ventricule droit et des artères pulmonaires.
* Le souffle que l’on entend est dû au débit pulmonaire augmenté et non au shunt puisque la différence de pression entre les deux oreillettes est trop faible pour causer un souffle.
  + Ainsi, une communication interauriculaire ne s’entend pas !
* Plus spécifiquement, il y aura :
  + Hyperdynamie droite
  + Souffle de débit pulmonaire en systole
    - Foyer pulmonaire
    - Crescendo-decrescendo
    - Irradiation large
  + Le B2 sera largement dédoublé et fixe (varie pas avec la respiration) puisque la valve pulmonaire met du temps à se fermer.
* Il y a différentes formes de CIA :
  + CIA secundum
    - C’est la plus fréquente
    - La communication est centrale
  + CIA sinus venosus
    - La communication se fait a/n de la portion supérieure du septum interauriculaire
    - S’accompagne le plus souvent d’un retour veineux pulmonaire partiel
  + CIA primum
    - La communication se fait a/n de la portion inférieure du septum interauriculaire
    - Présence d’une anomalie des coussins endocardiques
    - S’accompagne toujours d’une valve mitrale anormale.
* Voici la prise en charge d’une CIA :
  + Si le shunt est petit, on fera uniquement une observation
    - Il y a toutefois un risque potentiel d’embolie paradoxale
  + Si la communication est moyenne ou large, il y aura éventuellement une dilatation du ventricule droit et des artères pulmonaires
    - Sera peu symptomatique en bas âge
    - On envisage la fermeture de la CIA vers 3 à 5 ans
    - La fermeture sera faite avant s’il y a présence de symptômes
      * On peut donner des diurétiques
* La chirurgie, lorsque indiquée, peut être faite pour tous les types de CIA. La prothèse Amplatz, quant à elle, est uniquement possible dans les CIA secundum.

**Communication interventriculaire (CIV)**

* Communication entre les 2 ventricules avec passage de sang oxygéné du ventricule gauche vers le ventricule droit.
  + Le sang oxygéné ira donc dans les artères pulmonaires.
  + C’est la différentielle de pression entre le VD et le VG qui déterminera l’importance du shunt
* Dans la CIV, le shunt se fera en systole et il y aura une surcharge volémique des artères pulmonaires, de l’OG et du VG. Puisque le sang passe de la gauche à la droite en systole, le ventricule droit n’en souffre pas.
* Plus spécifiquement, il y aura :
  + Hyperdynamie gauche
  + Souffle holosystolique
    - Lors de la systole, les 2 ventricules augmentent leur pression en même temps ce qui fait en sorte que la différence de pression entre les deux ventricules demeure la même.
    - Il peut être absent en période néonatale, mais il apparaitra progressivement avec la diminution des résistances pulmonaires.
    - Variable selon le type et la taille de la communication
    - Mieux entendu à l’apex
  + Roulement protodiastolique
    - Ce roulement est causé par l’augmentation de la quantité de sang passant de l’OG au VG.
    - Mieux entendu à l’apex
* Il existe deux grands types de CIV :
  + Membraneuse
  + Musculaire
* Voici la prise en charge d’une CIV :
  + Petite CIV asymptomatique
    - Observation
    - Parfois il y a une fermeture spontanée
  + Si la CIV est moyenne ou large, il y aura dilatation de l’OG et du VG au long terme.
    - Initialement, l’enfant sera asymptomatique car les résistances pulmonaires sont encore élevées
    - À 2-3 mois, il y a diminution des résistances pulmonaires et augmentation du shunt.
      * Apparition des symptômes d’hyperdébit pulmonaire
      * On donnera alors des diurétiques, on changera l’alimentation et on fera des gavages.
* Une chirurgie sera envisagée chez :
  + Enfant avec retard de croissance
  + Shunt significative
    - Cavités gauches dilatées
    - ⭡ vascularisation pulmonaire
    - Symptômes
* Si la CIV n’est pas traitée, les complications suivantes peuvent survenir :
  + Développement de maladie vasculaire pulmonaire obstructive
  + Augmentation des résistances pulmonaires
  + ⭣ du shunt ou inversion du shunt
  + HTP et hypertrophie ventriculaire droite
  + Cyanose

**Canal artériel perméable (CA)**

* Persistance anormale du canal artériel au-delà des premiers jours de vie.
  + Passage de sang oxygéné de l’aorte vers l’artère pulmonaire.
  + C’est la différentielle de pression aortique et pulmonaire qui déterminera l’importance du shunt.
    - La différentielle de pression est présente en systole et diastole
    - Le shunt est présent en systole et diastole
* Il en résultera une surcharge volémique de la circulation pulmonaire et des cavités gauches.
* Deux étiologies peuvent expliquer la non-fermeture du canal artériel :
  + Préma
    - ⭡ de la sensibilité aux prostaglandines circulantes et ⭣ de la contraction musculaire
  + Terme
    - Anomalie intrinsèque de la musculature vasculaire empêchant la 1e étape de la fermeture du CA.
* Plus spécifiquement, on retrouve :
  + Hyperdynamie gauche
  + Souffle continu systolo-diastolique
    - Peut être absent en période néonatale, mais il y aura une apparition progressive avec la diminution des résistances pulmonaires.
    - Le souffle est toujours présent.
  + Le pouls sera bondissant (ex : 120/50)
* Voici la prise en charge du canal artériel perméable :
  + Si on a un enfant prématuré en défaillance cardiaque gauche
    - On donne un inhibiteur de la synthèse des prostaglandines (prostaglandines gardent CA ouvert)
      * Ex : ibuprofène et indométhacine
    - Diurétiques
    - Ligature chirurgicale
  + Si on a un enfant à terme ou plus vieux
    - On fera une fermeture du canal artériel si :
      * Symptomatique
      * Asymptomatique avec un souffle cliniquement audible (risque d’endocardite)
    - La fermeture se fait chirurgicalement ou par un cathéter si l’enfant > 5 kg.

**Cardiopathies cyanogènes**

* Les cardiopathies cyanogènes causent le mélange de sang oxygéné et désoxygéné.
* La cyanose est une coloration bleuâtre des téguments et des muqueuses.
  + Causée par un faible taux d’oxygène en circulation (> 50 g d’hémoglobine désoxygéné/L de sang)
* La cyanose dépend de la concentration en hémoglobine et de la saturation en oxygène.
* On retrouve deux types de cyanoses :
  + Centrale
    - Désaturation du sang artériel
    - Sang déjà désoxygéné à la sortie du cœur
      * Une partie du sang a donc évité la circulation pulmonaire
  + Périphérique
    - Désaturation du sang veineux
    - Sang avec une saturation normale à la sortie du cœur
    - Reflète une extraction augmentée de l’oxygène par les tissus et organes.

Cyanose centrale

* Voici les causes de désaturation du sang artériel :
  + Ventilation alvéolaire déficiente
    - Dépression du SNC
    - Syndrome thoracique restrictif
    - Obstruction des voies respiratoires
    - Pneumopathies parenchymateuse
  + Sang désoxygéné qui court-circuite les alvéoles
    - Shunt droit-gauche intracardiaque
    - Shunt intrapulmonaire
* Pour faire la différence entre une cause pulmonaire, cérébrale ou cardiaque, on fait un test hyperoxique :
  + 100% FiO2 pendant 10 minutes
    - Dans une cyanose pulmonaire ou cérébrale, la saturation sera améliorée
    - Dans une cardiopathie, la saturation ne changera pas (le court-circuit demeure)

Cyanose périphérique

* Voici les causes de désaturation du sang veineux :
  + État de choc

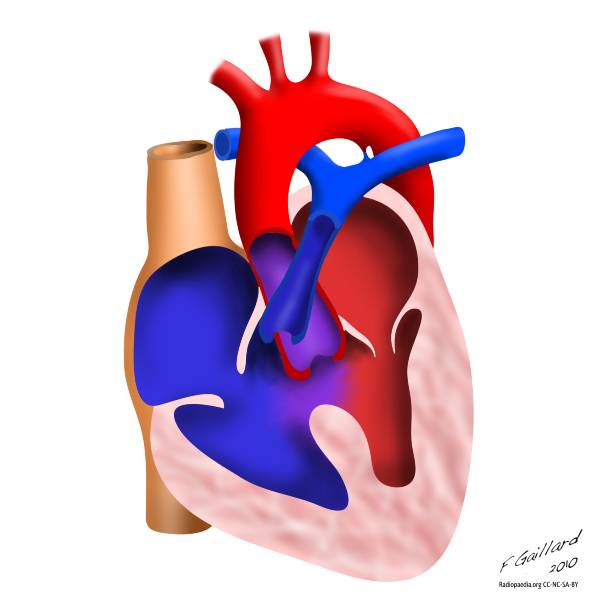
Débit tellement amoindrie que les tissus ont le temps d’extraire beaucoup d’O2

* + Insuffisance cardiaque (bas débit)
  + Acrocyanose au froid (vasoconstriction)

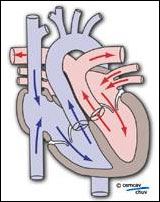
**Tétralogie de Fallot**

* Cette maladie possède une tétrade classique :

1. Obstruction dans la chambre de chasse du ventricule droit (monte moins bien dans l’artère pulmonaire)
   * Hypodéveloppement de l’infundibulum pulmonaire.
2. Communication interventriculaire
3. Dextroposition de l’aorte qui vient chevaucher le septum interventriculaire
4. Hypertrophie ventriculaire droite secondaire

* Beaucoup de sang désoxygéné passe dans le ventricule gauche, car le sang a de la difficulté à passer dans l’artère pulmonaire et qu’il devient alors plus facile de passer dans la communication interventriculaire.
* Dans les formes extrêmes où il y a atrésie importante de l’artère pulmonaire, le canal artériel doit absolument être ouvert.
* Il y a plusieurs formes anatomiques et physiologiques différentes.
  + Le déterminant principal est la sévérité de la sténose de l’artère pulmonaire.
    - S’il n’y a pas de sténose pulmonaire, on parle d’un «Fallot rose»
      * Revient à avoir une communication interventriculaire
    - S’il y a atrésie pulmonaire (branche pulmonaire hypoplasique)
      * Le canal artériel devient très important
      * On peut trouver plusieurs collatéraux aorto-pulmonaires.
* La présentation clinique est très variable, dépendamment du flot pulmonaire.
  + Le plus souvent, il y aura une cyanose progressive sur 3 à 6 mois.
* Dans les formes sévères, on peut retrouver :
  + Cyanose néonatale
  + Ductale dépendante
    - Besoin de garder le canal artériel ouvert
      * On donne alors des prostaglandines
      * On évite de donner une FiO2 trop élevée (hypoxie car le canal ouvert)
  + Artères collatérales qui permettent à l’enfant de s’en sortir, mais pas indéfiniment.
* Le nouveau-né atteint de la tétralogie de Fallot peut vivre une crise cyanogène :
  + Cyanose aigue de 10 à 15 minutes (hypoxémie)
    - Il y a constriction de l’infandibulum
  + Pleurs inconsolables, irritabilité, tachypnée, perte de conscience, convulsion, AVC et décès.
* Le traitement de la crise cyanogène est :
  + Mettre l’enfant dans un environnement calme
  + Faire une génuflexion
    - ⭡ les résistances systémiques, ce qui vient diminuer le shunt droite-gauche a/n ventriculaire.
  + Morphine
  + O2 supplémentaire
  + Phényléphrine
  + Bicarbonates
  + Β-bloqueurs
  + C’est une indication chirurgicale
* Le plus souvent, il n’y a pas de traitement médical pour la tétralogie de Fallot
  + On peut donner des prostaglandines pour conserver le canal artériel
  + On peut donner des β-bloqueurs
* Le plus souvent, le traitement chirurgical consiste en une correction complète.
  + Se fait vers 6 mois

**Transposition des gros vaisseaux**

* C’est une inversion des gros vaisseaux
  + Le sang désaturé va en systémique
  + Le sang oxygéné va aux poumons
* Si les shunts n’existent pas, il n’y a pas de communication entre les 2 circuits; circuits en parallèle.
  + Il est obligatoire d’avoir une communication entre les 2 circuits par une CIA pour que ce soit vital.
    - C’est la seule source de bon mélange.
    - Un canal artériel perméable ou une CIV peuvent contribuer.
* La présentation clinique fœtale est composée de :
  + Cyanose centrale précoce
  + Peu ou pas de détresse respiratoire (pas d’hyperdébit pulmonaire)
  + ⭡ dynamique cardiaque droite
  + B2 fort car aorte en position antérieure
  + Pas de changement au test hypoxémique
  + Peu ou pas de souffle
* S’il y a présence en plus d’une communication interventriculaire :
  + Présentation plus tardive possible
  + Cyanose moins marquée
  + Souffle cardiaque significatif
  + Hyperdébit pulmonaire possible
* Voici la prise en charge de la transposition des gros vaisseaux :
  + Prise en charge immédiate :
    - Prostaglandine s
    - Éviter une FiO2 trop élevée
    - Créer une communication interauriculaire
      * Septostomie par ballon
      * Permet de sauver le nouveau-né; augmente la saturation en attendant la chirurgie
  + On fera ensuite une correction anatomique complète à l’aide de la procédure de Jatène
    - La fenêtre idéale pour l’opération est entre le 7e-21e jours de vie.

**Obstruction du cœur gauche**

**Coarctation de l’aorte**

* Rétrécissement de l’aorte distalement à l’artère sous-clavière gauche.
  + Le sang se rend bien à la tête, mais un canal artériel perméable doit être présent pour le que le sang se rendre au reste du corps. En effet, le canal artériel se trouve habituellement en-dessous de la coarctation.
    - Bien que le sang qui se rendra au reste du corps soit pauvre en oxygène, cela est mieux que de ne pas avoir de sang du tout.
  + La sévérité est variable.
  + Dans les cas extrêmes, l’arc aortique est interrompu.
* Plusieurs lésions associées à la coarctation de l’aorte :
  + Anomalie mitrale
  + CIA et CIV
  + Sténose sous-aortique
  + Bicuspidie aortique
* La coarctation de l’aorte est dure à réparer puisqu’il se développe plusieurs collatérales.
* La présentation clinique est composée de :
  + Nouveau-né
    - Souffle
    - Diminution des pouls fémoraux
    - Dans la forme sévère, le nouveau-né peut tomber en choc à la fermeture du canal artériel
  + Enfant
    - Souffle
    - Diminution des pouls fémoraux
    - HTA systémique
    - Fatigue à l’effort
* Voici la prise en charge chez le nouveau-né :
  + Prostaglandines
  + Éviter une FiO2 trop élevée
  + Traitement du choc
  + Correction chirurgicale après stabilisation
* Voici la prise en charge chez l’enfant plus vieux :
  + Traitement antihypertenseur pré-opératoire
  + Angioplastie par ballon ou tuteur
  + Chirurgie

**Problèmes courants en pédiatrie ambulatoire**

**Douleur abdominale chronique**

* Les douleurs abdominales chroniques ou récidivantes sont une raison de consultation fréquente en pédiatrie.
  + 2 à 5% des visites chez le pédiatre.
* C’est < 10% des enfants ayant des douleurs abdominales récidivantes qui ont une cause organique.
  + Plusieurs hypothèses tentent d’expliquer le mécanisme impliqué lorsque la cause semble non-organique :
    - La douleur viscérale est probablement originaire du colon ou du grêle
    - Dysmotilité intestinale
    - Hyperalgésie viscérale
    - Axe cerveau-intestin dérégulé
  + C’est plus qu’une question de stress et d’anxiété; ce n’est pas la cause primaire.
* Selon les critères de Rome, il existe différentes classes de douleurs abdominales chroniques ou intermittentes :
  + Douleurs abdominales fonctionnelles
    - Dyspepsie fonctionnelle
    - Syndrome de l’intestin irritable
    - Migraine abdominale
    - Douleur abdominale fonctionnelle de l’enfant
    - Syndrome de douleur abdominale fonctionnelle de l’enfant
  + Constipation et encoprésie
    - Constipation fonctionnelle
    - Incontinence fécale non rétentive

**Douleur abdominale fonctionnelle de l’enfant**

1. Douleurs épisodiques ou continues
2. Critères insuffisants pour les autres désordres fonctionnels
3. Pas d’évidence de maladies inflammatoires, anatomiques ou néoplasiques qui expliquent les symptômes du patient.

Les critères doivent être rencontrés ≥ 1X par semaine pendant ≥ 2 mois avant le diagnostic.

La présentation fréquente se compose de :

* Douleur péri-ombilicale souvent au souper
* Pas vraiment de lien avec les repas ou l’activité
* Courte durée; mais récurrent
* Variable dans la semaine
* Ne réveille pas l’enfant la nuit
* Pas de symptômes associés (pas T° et Vo)
* La croissance est normale

**Syndrome de douleur abdominale fonctionnelle de l’enfant**

Lorsqu’on parle d’un syndrome, c’est que la situation est un peu plus sévère.

L’enfant doit remplir les critères à gauche ≥25% du temps et au moins 1 des critères suivants :

1. Perte de fonctionnement dans la journée; absentéisme scolaire.
2. Autres symptômes somatiques comme la céphalée, les douleurs aux membres et les troubles du sommeil.

Les critères doivent être rencontrés ≥ 1X par semaine pendant ≥ 2 mois avant le diagnostic.

**Drapeaux rouges d’une cause organique**

* Lorsqu’on retrouve ces symptômes, on doit se questionner sur la possibilité d’une cause organique :
  + Douleur persistante aux quadrants supérieurs ou inférieurs
    - Douleur qui s’éloigne de l’ombilic
  + Douleurs qui réveillent l’enfant la nuit
  + Dysphagie
  + Vomissements persistants
  + Perte de sang intestinale
  + Diarrhée nocturne
  + Maladie péri-anale
  + Histoire familiale de maladies inflammatoires intestinales
  + Arthrite
  + Retard pubertaire
  + Retard de croissance
  + Fièvre inexpliquée
* Voici d’autres indices qu’il s’agit d’une maladie organique :
  + Pâleur
  + Ictère
  + Rougeur aux yeux

Diagnostic différentiel organiques

Causes digestives

* Gastroentérite persistante
* **Constipation**
* Hépatite
* Hernie
* **Intolérance au lactose**
* Lithiase biliaire
* Maladie coeliaque
* **Maladie inflammatoire intestinale**
* Pneumonie de la base

Causes gynécologiques

* Dysménorrhée
* Endométriose
* Infection pelvienne
* Salpingite
* Torsion des annexes

Causes néphrologiques

* Hydronéphrose
* Infection urinaire
* Lithiase urinaire
* …
  + Ulcères buccaux
  + Érythème noueux
  + Clubbing
  + Hépatosplénomégalie
  + Masse abdominale
  + Douleur abdominale localisée à la palpation
  + Marisque / fissure/ abcès et fistules a/n anal

**Syndrome de l’intestin irritable**

* C’est un diagnostic fréquent chez les enfants et les adultes
* C’est une douleur abdominale qui est associée à 2 des 3 caractéristiques suivantes :
  + Altération de la consistance des selles
  + Altération de la fréquence des selles
  + Soulagement par la défécation

**Migraine abdominale**

* C’est une problématique pédiatrique.
* Il s’agit de douleurs abdominales paroxystiques qui sont associées aux caractéristiques de la migraine.
  + Pâleur/No/Vo/photophobie
* Entre les périodes de migraine abdominale, l’enfant est en bonne santé.

**Constipation**

* Il peut être difficile de déterminer si la constipation est la cause, car les enfants souffrent souvent de constipation.
* Les parents ne connaissent pas toujours bien les habitudes de selles de leurs enfants.
  + Ainsi, une douleur abdominale peut s’avérer être une constipation.
* L’examen physique et rectal ne sont pas toujours révélateurs, mais parfois on peut sentir pleins de selles.
* La radiographie de l’abdomen peut aider, mais la constipation demeure un diagnostic clinique.

**Intolérance au lactose**

* Il y a une prédisposition chez les Asiatiques, Juifs, les Méditerranéens et les Afro-américains.
  + Touche jusqu’à 80% de ces populations.
* Les symptômes associés à l’intolérance au lactose sont :
  + Ballonnement
  + Selles liquides
  + Crampes abdominales
* Pour faire le diagnostic clinique, on retire le lactose pendant 2 semaines.
  + Pour le diagnostic final, on fait un challenge par la suite.

**Maladie inflammatoire chronique**

* La colite ulcéreuse est plus facile à reconnaitre puisqu’elle entraîne des diarrhées sanglantes.
* Les autres symptômes retrouvés dans les MII sont les douleurs abdominales et les diarrhées intermittentes.
* Les drapeaux rouges qui doivent nous y faire penser sont :
  + Retard pubertaire
  + Retard de croissance
  + Manifestation extra-intestinale
  + Maladie périanale

**Investigation pour une douleur abdominale**

* Voici les différentes investigations que l’on fera :
  + FSC
  + PCR et /ou VC
  + Albumine
  + SMU-DCA
  + Bilirubine, AST/ALT, LDH PRN
  + Culture de selles PRN
* Voici les imageries que l’on pourra réaliser :
  + Échographie abdominale
    - Pour les pathologies suivantes :
      * Lithiase
      * Anomalies hépatiques
      * Anomalies du pancréas, rate et reins
      * Épaississement de l’intestin
      * Kyste et ganglions mésentériques
  + Transit du grêle
    - Entéro-IRM si on ne peut pas s’y rendre avec la gastroscopie ou colonoscopie
  + Endoscopie
    - Pour les maladies inflammatoires intestinales.

**Prise en charge et traitement**

* Si les maladies organiques ont été éliminées :
  + Confirmation de la présence de la douleur
  + Évaluer les facteurs de stress
  + Rassurer les parents en expliquant la physiopathologie de la douleur abdominale chronique ou intermittente de l’enfant
  + Retour à l’école
  + Journal des symptômes
* Voici le traitement pharmacologique pouvant être utilisé :
  + Dyspepsie
    - Anti-H2
    - Inhibiteur de la pompe à protons
  + Syndrome de l’intestin irritable
    - Modifier la diète
    - Probiotiques
    - Modificateurs de transit
  + Antidépresseur
    - Surtout quand il y a une cause anxieuse et un impact fonctionnel
* Les visites de contrôle pour le suivi est souvent la clé !

**Constipation**

* Elle est très fréquente dans la population pédiatrique.
  + 3 à 4% des consultations pédiatriques et 25% des consultations en gastroentérologie pédiatrique.
* Le pic de constipation chez les enfants est entre : 2 et 4 ans.
* Elle est plus souvent présente chez les garçons.
* Le plus souvent, la cause est idiopathique ou fonctionnelle.
  + Effectivement, dans 95% des cas, il n’y a pas de cause sous-jacente.
* Trois périodes sont critiques en ce qui a trait à la constipation :
  + Introduction des céréales et des aliments solides
  + Apprentissage à la propreté
  + Entrée à l’école
* Il existe 5 syndromes chez l’enfant :

1. Constipation fonctionnelle chez l’enfant < 4 ans
2. Dyschézie infantile
3. Constipation fonctionnelle chez l’enfant > 4 ans
4. Incontinence fécale sans rétention
5. Incontinence fécale avec rétention

**Constipation fonctionnelle chez l’enfant < 4 ans**

* Pour faire le diagnostic, on doit retrouver ≥ 2 critères parmi les suivants, chez un enfant de moins de 4 ans avec des critères insuffisants pour le syndrome de l’intestin irritable :
  + ≤ 2 défécations par semaine
  + ≥ 1 épisode d’incontinence fécale par semaine quand l’enfant a acquis la propreté
  + Histoire de rétention des selles excessives
  + Histoire de selles douloureuses ou dures
  + Présence d’une masse fécale au rectum
  + Histoire de selles tellement volumineuses qu’elles bloquent la toilette
* Ces critères doivent être accompagnés de symptômes qui disparaissent quand la selle est passée
  + Irritabilité, diminution de l’appétit ou satiété précoce
* De plus, les critères doivent être rencontrés ≥ 1X par semaine pour ≥ 2 mois avant de faire le diagnostic.

**Dyschésie infantile**

* Les enfants atteints de dyschésie infantile ont de la difficulté à faire des selles dans les 6 premiers mois de vie.
* Pour faire le diagnostic, le bébé ≤ 6 mois doit présenter les deux critères suivants :
  + ≥ 10 minutes de pleurs et enfant qui devient raide avant de passer une selle
  + Aucun autre problème de santé
* La dyschésie est causée par un mauvais synchronisme entre les poussées abdominales et le relâchement du sphincter anal.

**Constipation fonctionnelle chez l’enfant > 4 ans**

* Pour faire le diagnostic, on doit retrouver ≥ 2 critères parmi les suivants, chez un enfant de plus de 4 ans avec des critères insuffisants pour le syndrome de l’intestin irritable :
  + ≤ 2 défécations par semaine
  + ≥ 1 épisode d’incontinence fécale par semaine
  + Histoire de rétention de selles excessives
  + Histoire de selles douloureuses ou dures
  + Présence d’une masse fécale au rectum
  + Histoires de selles tellement volumineuses qu’elles bloquent la toilette.
* Ces critères doivent être accompagnés de symptômes qui disparaissent quand la selle est passée
  + Irritabilité, diminution de l’appétit ou satiété précoce
* De plus, les critères doivent être rencontrés ≥ 1X par semaine pour ≥ 2 mois avant de faire le diagnostic.

**Incontinence fécale sans rétention**

* On préfère lorsque l’enfant souffre d’incontinence fécale avec rétention
  + En effet, lorsqu’il n’y a pas de rétention, le problème est plus comportement et plus difficile à corriger.
* Pour faire le diagnostic chez un enfant de plus de 4 ans, tous ces critères doivent être retrouvés :
  + Défécation dans des endroits inappropriés socialement ≥ 1X par mois (sous-vêtements inclus)
  + Pas d’évidence de maladie inflammatoire, anatomique, métabolique ni néoplasique qui explique les symptômes.
  + Pas d’évidence de rétention fécale

**Incontinence fécale avec rétention (encoprésie)**

* Voici la définition de l’encoprésie :
  + Enfant de plus de 4 ans qui émet des selles de façon répétée dans des endroits inappropriés pendant 3 mois consécutifs.
* L’encoprésie est souvent associée à des douleurs abdominales récidivantes, l’énurésie et des infections urinaires.
  + L’énurésie est le fait d’uriner inconsciemment et involontairement durant le sommeil
* L’encoprésie est présente chez 2.5% des garçons et 1.5% des filles à 7 ans.
* 95% des enfants ont de la rétention et présence d’un fécalome.
  + Chez les patients avec rétention chronique, les fibres musculaires du rectum se distendent alors ceux-ci ne ressentent plus l’envi de faire caca.
  + La défécation devient alors douloureuse et l’enfant ne veut donc plus le faire…
* Il est possible que la rétention soit volontaire.
  + La contraction du sphincter anal par les muscles fessiers entraine une distension de l’ampoule rectale.
  + Les selles sont alors plus dures et ensuite il se forme un fécalome.
  + Par la suite, un débordement survient

Selles dures

Comportement de rétention

Fissure

Douleurs

**Approche clinique**

* À l’histoire, on recherche les éléments suivants :
  + Passage du premier méconium
    - > 48 heures est un facteur de risque pour la maladie d’Hirschsprung
      * Dans cette maladie, il n’y a pas d’innervation du colon et donc pas de contraction.
      * Le lavement baryté nous permet de voir à la radiographie abdominale son étendu.
        + On voit une zone de transition
      * Lors d’un toucher rectal, tout le contenu de l’ampoule rectal sort
        + Cause des selles explosives
  + Description des selles
    - Grosseur, fréquence, douleur, consistance, sang, présence de selles explosives, etc.
  + Début du problème
  + Habitudes alimentaires
* Signaux d’alarme qui nous fait suspecter quelque chose de plus important qu’une constipation fonctionnelle :
  + Passage du méconium > 48 heures de vie
  + Perte de poids
  + Perte d’appétit
  + Constipation qui a commencé très tôt (avant introduction des solides)
  + Douleur abdominale
  + Vo

Causes organiques de constipation

* Ne pas oublier que 95% des cas sont fonctionnels
* Allergie aux protéines de lait de vache
* Anomalies anales (anus antérieur, sténose anale, fissure anale douloureuse, imperforation, etc.)
* Anomalies métaboliques (hypothyroïdie, diabète, hypercalcémie et hypokaliémie)
* Défaut de la paroi intestinale
* Fibrose kystique (iléus méconial, syndrome occlusion)
* Insuffisance d’apports en H20 ou fibres
* Maladie cœliaque
* Maladie du tissu conjonctif
* Médicaments (fer, anti-dépresseurs, anti-HTS, opiacés)
* Maladie neuromusculaire intestinale (Hirschsprung)
* Médulopathie (myéloméningocèle, compression médulaire, etc.)
  + Fièvre
  + Diarrhée et sang
  + Selles explosives
  + Symptômes urinaires ou extra-digestifs
* On fera ensuite un examen physique :
  + État général et croissance staturo-pondérale
  + Thyroïde
  + Abdomen
  + Examen neurologique sommaire
  + Recherche d’anomalies sacrées
  + Examen du périnée et rectal
    - Position de l’anus
    - Recherche de fissure et de marisque
    - Toucher rectal (tonus, fécalome, distension de l’ampoule, etc.)
* Une radiographie abdominale n’est pas nécessaire.
* Un lavement baryté peut être réalisé si on soupçonne une maladie de Hirshsprung

**Causes non-organiques de constipation**

* Voici les causes non-organiques de diarrhée :
  + Développement
    - Déficit de l’attention
    - Handicap cognitif
  + Situationnel
    - Entraînement difficile (trop insister)
    - Phobie des toilettes
    - Abus sexuels
  + Dépression
  + Constitutionnel

**Traitement**

* Le traitement de la constipation fonctionnelle comprend :
  + Explications et éducation
  + Vidange de l’ampoule rectale chez les enfants avec fécalome
    - Important de le faire avant le traitement d’entretien
    - Par voie orale ou rectale
      * La voie orale est moins invasive et les patients sont plus compliants
        + PEG 3350 (laxatif)
      * La voie rectale est plus rapide et invasive; surtout utiliser pour encoprésie avec rétention importante de selles.
        + Suppositoires de glycérine
  + Traitement d’entretien
    - On veut que les selles soient normales et que la douleur cesse.
    - Augmenter l’eau, les fibres, les fruits, les légumes et les jus sucrés
    - Limiter la quantité de lait
    - La 1ère ligne de traitement est le PEG 3350; c’est une poudre que l’on ajoute à un liquide.
    - Les autres traitements possibles sont :
      * Huile minérale
        + On doit l’éviter avant 1 an car entraîne des dysphagies et du RGO
        + Pas d’évidences d’interférence de l’absorption avec les vitamines liposolubles.
      * Lactulose
        + Entraîne des gaz et des flatulences
      * Docusate sodique
        + On le donne chez l’enfant de moins de 6 mois
      * Stimulants
        + C’est une 2e ligne de traitement
        + L’utilisation à long terme peut entraîner une dépendance
  + Modification des habitudes
    - Réflexe gastro-colique à utiliser
      * La motilité de l’intestin est plus importante après avoir manger
      * Aller à la toilette après les repas
    - Routine de défécation ≤ 5 minutes
      * Ne devrait pas être plus long; ce n’est pas un moment pour jouer
    - Faire du renforcement positif
      * Ne pas chicaner
    - Faire un bon positionnement
      * Mettre un petit banc s’il n’est pas confortable sur la toilette
    - Encadrement familial
* Le suivi dans la constipation est très important.
* On doit poursuivre le traitement médicamenteux de la constipation jusqu’à ce que la routine des selles soit bien installée.

**Énurésie**

* La définition de l’énurésie est un enfant qui continue de se mouiller :
  + ≥ 1X par semaine le jour chez un enfant de plus de 4 ans
  + ≥ 1X par semaine la nuit chez un enfant de plus de 5 ans
* Dans l’énurésie nocturne monosymptomatique, il n’y a pas de symptômes urinaires le jour.
  + Il existe une forte tendance familiale
    - 45% de chances si 1 parent à fait de l’énurésie
    - 75% de chances si les 2 parents ont fait de l’énurésie
  + À 5 ans, c’est 15% des enfants qui font de l’énurésie monosymptomatique.
    - Il y a une diminution de 15% par année
    - À 15 ans, il en reste seulement 1%
  + Il s’agit donc d’un problème génétique bénin et fréquent
  + Diminue avec le temps
  + Excellent pronostic
* Dans l’énurésie nocturne polysymptomatique, il y a également des symptômes d’incontinence le jour et la présence d’autres problèmes d’élimination.
  + Lorsque l’énurésie survient le jour, il est plus important de se questionner sur les causes possibles.
* L’énurésie monosymptomatique primaire est une variante du développement normale.
  + Le plus souvent, ce n’est pas une maladie, mais peut avoir un impact sur la vie de l’enfant.
* Habituellement, dans l’énurésie, l’examen physique est normal.
* Voici les examens complémentaires que l’on réalise :
  + SMU-DCA
    - On recherche du glucose et de l’albumine.
    - On recherche les signes d’infection urinaire
  + Lorsque l’incontinence est diurne, on va plus loin dans l’investigation :
    - Échographie abdominale
    - +/- cystographie mictionnelle
    - IRM de la colonne lombosacrée
    - Évaluation uro-dynamique
* Voici les causes d’incontinence urinaire diurne primaire :
  + Vessie neurogène
    - Spina bifida et paralysie cérébrale
  + Anomalies congénitales
    - Uretère ectopique chez la fille et valves urétrales postérieures chez le garçon
  + Diabète sucré et insipide
* Voici les causes d’incontinence urinaire diurne secondaire :
  + Instabilité vésicale
  + Rétention de la miction
  + Infection urinaire
  + Constipation
  + Synéchies ou fusion des petites lèvres
  + Dyssynergie vésiculo-sphinctérienne
  + Incontinence du stress ou du rire

**Calendrier mictionnel**

* C’est un outil qui permet de documenter les habitudes mictionnelles réelles (capacité, fréquence, incontinence, etc.)
* On le remplie pour 3 journées complètes ou on évalue les 4 informations suivantes :
  + Heure
  + Volume de la miction
  + Degré de l’urgence
  + Incontinence avec estimation du volume de la fuite
* La capacité vésicale fonctionnelle est égale à : (âge + 2) x 30 ml
  + Une diminution oriente vers une cystite, une constipation, problème neurologique ou une sténose urétrale

**Traitement**

* Il y a possibilité d’une résolution spontanée, mais même si l’énurésie est présente uniquement une fois par mois, elle est associée à une réduction de l’estime de soi.
* L’amorce du traitement devrait généralement être guidée par le degré d’intérêt et de motivation de l’enfant, plutôt que des parents.
* Voici le traitement de l’énurésie :

1. Modifications comportementales
   * Bonne hydratation
   * Limiter les boires après souper
   * Mictions régulières
   * Corriger la constipation
2. Installer une alarme nocturne en cas d’énurésie
   * Il existe des sous-vêtements ou des tapis qui sonnent lorsque mouillés
   * L’enfant doit être motivé
   * Cesser l’emploi s’il n’y a pas de réponse après 1 à 2 mois.
   * Succès de 75%
   * Rechutes fréquentes
   * À essayer avant la médication
3. Médication
   * 1e choix : desmopressine
     + Par voie orale; la voie intranasale est contre-indiquée
     + 30% d’efficacité à long terme
     + Utile pour de courtes périodes (ex : l’enfant va coucher chez un ami)
   * 2e choix : imipramine
     + Antidépresseur tricyclique
     + Rarement utilisé
     + Efficacité à court terme de 80% et à long terme de 25%
   * Autres médicaments comme les anticholinergiques

* L’incontinence diurne se traite selon la cause.
  + On recommande d’instaurer une routine de toilette (miction régulière aux 90 minutes)
  + Pour les vessies neurogènes, on peut donner des médicaments anticholinergiques

 **Problèmes de santé en période néonatale**

**Anomalies de croissance**

* Le nouveau-né normal :
  + Né entre 37 et 42 semaines
  + Poids de 2.5 à 3.8 kg
* Le nouveau-né avec retard de croissance (petit poids pour son âge gestationnel) :
  + < 10e rang percentile ou < 2 déviations standards
  + < 2.5 kg
* Le nouveau-né avec macrosomie (gros poids pour son âge gestationnel) :
  + > 90e rang percentile
  + > 3.8 kg
* Il est important de comprendre qu’un poids seul ne veut absolument rien dire, on a besoin de l’âge gestationnel.

**Retard de croissance (PAG)**

* Incapacité à atteindre son plein potentiel de croissance par une atteinte génétique ou environnementale.
* Il faut distinguer le retard de croissance de la prématurité
  + Il est normal d’être petit dans ce cas.
* Le retard de croissance touche 3 à 10% des nouveau-nés.
* On retrouve deux types de retard de croissance :
  + Symétrique
    - Atteinte des 3 périmètres de croissance, dont le périmètre crânien.
      * L’atteinte est donc proportionnelle (poids, taille et périmètre crânien)
    - Le retard de croissance symétrique est plus inquiétant que l’asymétrique; diagnostic plus inquiétant
    - Le retard de croissance survient la plupart du temps plus précocement que le type asymétrique.
    - Les principales causes sont :
      * Anomalies chromosomiques
      * Syndrome génétique
      * Infection congénitale virale
      * Exposition à des tératogènes
  + Asymétrique
    - Poids < taille < périmètre crânien
      * La taille et le périmètre crânien sont souvent préservés.
    - Il est causé par un apport nutritionnel compromis in-utéro, voici les principales causes :
      * Placentaires (décollement, anomalie morphologique, infarctus, infection)
      * Maternelles (maladie chronique, hypoxémie, malnutrition, substances toxiques)
      * Fœtales (grossesse multiple)
    - Le retard de croissance survient la plupart du temps plus tardivement (2e ou 3e trimestre)
* Le retard de croissance nous inquiète car il peut entraîner plusieurs complications :
  + Asphyxie périnatale
  + Hypothermie
  + Hypoglycémie
  + Polycythémie (plus de GR)
  + Intolérance digestive
  + Entérocolite nécrosante
* Le pronostic varie selon l’étiologie en cause, mais la mortalité est supérieure chez ces enfants. De plus, on sait qu’à long terme :
  + Il peut y avoir une altération du potentiel de croissance ayant un impact sur la taille future.
  + Il y a un risque dans le développement neurologique
  + L’enfant sera plus à risque d’avoir un syndrome métabolique ultérieur (HTA et diabète)

**Macrosomie (GAG)**

* Plusieurs complications peuvent survenir chez l’enfant macrosome :
  + Augmentation de l’incidence des césariennes et des instrumentations
  + Risque d’accouchement difficile
    - Asphyxie
    - Aspiration méconiale
  + Risque de traumatisme obstétrical
  + Hypoglycémie
    - Lorsqu’un bébé est gros, c’est souvent parce qu’il a eu un apport important en insuline pendant la grossesse. Il est donc à risque élevé d’hypoglycémie à la naissance.
* Il faudra alors faire une surveillance accrue du nouveau-né :
  + Examen complet
  + Recherche de fracture de clavicule et d’atteinte du plexus brachial
  + Surveillance systématique de la glycémie

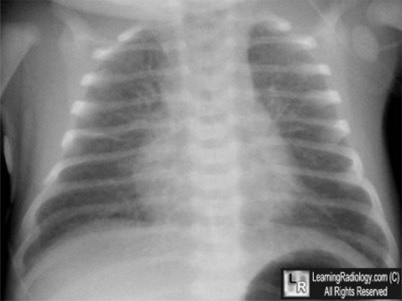
**Hypothermie**

* Les nouveau-nés qui sont particulièrement vulnérables à l’hypothermie sont :
  + Petit poids de naissance; particulièrement si l’enfant est prématuré
  + Les nouveau-nés nécessitant une réanimation prolongée
  + Les nouveau-nés qui sont très malades
* La perte de chaleur peut se faire par conduction (contact avec des objets froids ou mouillés)
  + On va préchauffez la balance et les cassettes de radiographies
  + On va couvrir la balance avec une couverture chaude
  + On doit toutefois utiliser avec prudence la chaleur radiante
* La perte de chaleur peut se faire par convection (air froid et courant d’air)
  + On va s’éloigner des courants d’air
  + On va élever les côtés du lit
  + On va fermer les portes
  + On va augmenter la température ambiante
* La perte de chaleur peut se faire par évaporation (après l’accouchement, le bain ou l’application de linges humides)
  + On va sécher complètement le nouveau-né
  + On va remplacer les linges mouillés
  + On va utiliser prudemment la chaleur radiante
  + On ne baignera pas un bébé qui est compromis
* La perte de chaleur peut se faire par radiation (murs et vitres froides)
  + On va utiliser un incubateur à double parois
  + On va utiliser la sonde thermique de la table chauffante
  + On va s’éloigner des murs extérieurs et des fenêtres
* L’hypothermie est très néfaste pour les nouveau-nés, elle entraîne une libération de noradrénaline, une ⭡ du taux métabolique ainsi qu’une utilisation des graisses brunes.
  + Il y a alors une production importante d’acide lactique qui peut mener au décès

**Détresse respiratoire**

* À la naissance, plusieurs mécanismes de transition se mettent en branle :
  + Résorption du liquide alvéolaire
  + Ouverture et expansion alvéolaire
  + Diminution des résistances pulmonaires vasculaires
  + Fermeture du canal artériel
* Il existe donc une multitude de causes à la détresse respiratoire.
  + La détresse respiratoire est un symptôme fréquent et non-spécifique.
  + On doit toujours penser à éliminer une infection
* La détresse respiratoire est une urgence.
* Voici les différentes causes possibles :
  + Origine infectieuse
    - Pneumonie
    - Septicémie
  + Origine cardiaque
    - Malformation congénitale
    - Défaillance cardiaque
  + Origine neurologique
    - Anoxie périnatale
    - Myopathie
    - Équivalent convulsif
    - Hémorragie cérébrale
    - Analgésie maternelle
  + Origine pulmonaire
    - Tachypnée transitoire du nouveau-né
    - Membranes hyalines
    - Hypertension pulmonaire
    - Aspiration
    - Pneumothorax
    - Malformation pulmonaire
    - Hernie diaphragmatique
    - Épanchement pleural
    - Anomalie de la cage thoracique
    - Atrésie de l’œsophage

* + Origine autres
    - Origine génétique
    - Origine métabolique
    - Anomalies des VRS
    - Anémie
    - Polycthémie
    - Hémoglobinopathie

**Tachypnée transitoire du nouveau-né**

* C’est la condition de détresse respiratoire la plus fréquente.
* Cette condition est bénigne
* Il s’agit d’un défaut de résorption du liquide alvéolaire.
* La détresse respiratoire débute rapidement après la naissance (< 2 heures)
* La résolution se fait habituellement en 12 à 24 heures
  + Peut aller jusqu’à 72 heures si la condition est sévère
* Les facteurs de risque sont la césarienne et l’accouchement rapide.
* À la Rx pulmonaire, on voit de grands volumes pulmonaire, une vascularisation proéminente et la présence de liquide dans les scissures.
* Ces nouveau-nés ont besoin d’un traitement de support.
  + O2 habituellement < 40%

**Membranes hyalines**

* Cette condition est causée par un déficit en surfactant
  + Le surfactant est sécrété par les pneumocytes de type 2
  + Le surfactant rend les poumons moins difficiles à ouvrir
* Le nouveau-né est alors incapable de générer une pression inspiration suffisante pour ouvrir les alvéoles.
* Il s’en suit une microatélectasie progressive.
* La détresse respiratoire apparait de façon progressive et le pic se situe à 24-48 heures.
* Les facteurs de risque sont la prématurité et la naissance d’une mère diabétique.
* À la Rx pulmonaire, on voit de petits volumes pulmonaires, un fin granité reflétant l’atélectasie alvéolaire et un bronchogramme aérien.
* Ces nouveau-nés ont besoin d’un traitement de support
  + Peep
  + Surfactant exogène
  + Intubation

**Anamnèse et examen**

* Plusieurs informations sont utiles à l’anamnèse :
  + Âge gestationnel, grossesse et accouchement
  + Apgar et poids à la naissance

Une tachypnée chez le nouveau-né est décrite comme un rythme respiratoire > 60/minute

* + Facteurs de risque infectieux
  + Évolution de la détresse
  + Lien avec l’alimentation
* À l’examen clinique, on recherche :
  + Signes de détresse
  + Signes de fatigue
    - Moins de 40 respirations par minute
    - Apnée
    - Gasping (signe de mauvais augure)
* Lorsqu’on évalue le tirage, on doit observer les régions suivantes :
  + Sus-sternal
  + Sous-sternal
  + Intercostal
  + Sous-costal
* Les investigations à faire sont :
  + Radiographie pulmonaire
  + Gaz sanguin artériel ou capillaire
  + Hématocrite

**Traitement**

* On doit traiter le nouveau-né selon la cause spécifique.
* Un support ventilatoire doit être installé selon la sévérité
* On doit toujours considérer les ATB si la cause est infectieuse.

**Infection**

* Voici les facteurs de risque pour les infections du nouveau-né :
  + Avant l’accouchement
    - Dépistage maternel positif pour le streptocoque du groupe B
    - Bactériurie maternelle au streptocoque du groupe B
    - Infection maternelle
    - Naissance antérieure d’un bébé avec le streptocoque du groupe B
    - Mort-né antérieur à terme inexpliqué
  + Pendant l’accouchement
    - Travail prématuré

Peut être un signe d’infection

* + - Rupture prématuré des membranes
    - Rupture des membranes depuis plus de 18 heures
    - Température maternelle (≥ 38°C)
    - Signes et symptômes de chorioamnionite
  + Néonatal
    - Besoin de réanimation ou de procédures invasives
    - Prématurité (car peut être dû à une infection)
* Les signes et symptômes cliniques de l’infection du nouveau-né sont non-spécifiques.
  + Instabilité thermique
  + Détresse respiratoire ou apnées
  + Tachycardie ou choc
  + Atteinte de l’état général
  + Léthargie
  + Intolérance digestive
  + Ictère
  + Hépatosplénomégalie
  + Pétéchies
* Puisque le système immunitaire du nouveau-né est immature, l’infection peut amener une détérioration rapide et dévastatrice.
* Les principaux agents infectieux retrouvés sont :
  + Streptocoque du groupe B
  + Escherichia Coli
  + Listeria monocytogenes
  + Haemophilus influenzae
  + Virus
    - C’est moins fréquent, mais il ne faut pas manquer l’Herpès

**Traitement**

* On donne une antibiothérapie IV
  + Ampicilline + gentamicine ou tobramycine
* Il faut surveiller et traiter les complications de l’infection (choc, hypoglycémie, thrombocytopénie, coagulopathie)
* Il faut toujours évaluer la possibilité d’une méningite.

**Hypoglycémie**

* Le glucose est le principal substrat énergétique cérébral.
  + Puisqu’il y a une augmentation relative de la masse cérébrale chez le nouveau-né p/r au reste du corps, celui-ci a une consommation plus importante.
  + Les besoins en glucose sont de 6 mg / kg / min
* L’hypoglycémie entraîne un risque de séquelles neurologiques à long terme.
* L’hypoglycémie se définit comme :
  + En post-natal immédiat : < 2.6 mmol/L
  + Maintient : < 3 mmol/L
* Voici les différentes étiologies de l’hypoglycémie :
  + Apport insuffisant
  + Diminution des réserves en glycogène (prématuré, RCIU)
  + Hyperinsulinisme
  + Désordres endocriniens
  + Polycythémie (les GR utilisent uniquement le glucose)
  + Infection
  + Hypothermie

Les états adrénergiques consomment plus d’énergie

* + Anoxie
  + Choc
* Les symptômes d’hypoglycémie sont non-spécifiques :
  + Tremblements
  + Instabilité thermique
  + Hypothermie
  + Léthargie et hypotonie
  + Apnée et respirations irrégulières
  + Mauvaise succion ou refus de boire
  + Vomissement
  + Cyanose
  + Cri perçant ou faible
  + Convulsions

**Traitement**

* Pour prévenir l’hypoglycémie, il faut principalement éviter l’hypothermie et le jeûne
  + Alimentation entérale rapide si possible (mettre au sein)
  + Soluté précoce chez le prématuré
* Le traitement thérapeutique consiste à :
  + Si asymptomatique :
    - Alimentation entérale d’abord (augmenter les boires)
    - S’il y a des conditions à risque, on utilise la voie parentérale d’emblée (soluté de dextrose 10%)
  + Si symptomatique
    - Bolus
* Il faut ensuite faire une étroite surveillance de la glycémie
  + À toutes les 15 à 30 minutes, jusqu’à ce que 2 mesures consécutives soient > 2.6 mmol/L.
* Si la glycémie est très basse, on fait une FSC, mais on ne doit pas retarder le traitement.

**Ictère**

* L’ictère est secondaire à la déposition de bilirubine dans les tissus.
* Il est présent chez 50 à 60% des nouveau-nés à terme.
  + Présent chez la majorité des prématurés
* La progression de l’ictère est céphalo-caudale
  + Plus le corps est atteinte sur toute sa longueur, plus la bilirubine est élevée
* La dégradation de l’hème produit de la biliverdine et ensuite la bilirubine non-conjuguée
  + La bilirubine non conjuguée est produite avant d’arriver au foie
* L’hème provient à 90% de la dégradation de l’hémoglobine des globules rouges et à 10% de la dégradation des autres protéines (ex : cytochromes et catalases)
* La bilirubine arrive par voie sanguin a/n du foie où elle est conjuguée et ensuite relâcher dans les canaux biliaires vers le duodénum pour être excrétée dans les selles.
  + La bilirubine est conjuguée à l’acide glucuronique par l’enzyme glucuronyl-transférase.
* Un cycle entéro-hépatique permet de récupérer une partie de la bilirubine qui aurait été éliminée dans les selles.
* Chez le nouveau-né, on retrouve toutes ces caractéristiques qui peuvent causer un ictère physiologique :
  + Augmentation de la production de bilirubine par la destruction des globules rouges
  + Diminution de la conjugaison de la bilirubine par une immaturité enzymatique
    - À 1 semaine, la valeur de la glucoronyl-transférase est de 1% la valeur adulte.
  + Augmentation du cycle entéro-hépatique
    - Intestin stérile chez le nouveau-né
    - Présence de β-glucoronidase a/n de la muqueuse intestinale et dans le lait maternel qui augmente la réabsorption de la bilirubine.
* L’augmentation de la bilirubinémie peut entraîner des effets potentiellement graves :
  + La bilirubine a un potentiel neurotoxique (si > 515 µmol/L)
  + La bilirubine libre traverse la barrière hémato-encéphalique et cause des dommages cellulaires.
  + Atteinte aigue et/ou chronique
* À long terme, une hyperbilirubinémie modérée peut entrainer :
  + Dysfonction neurologique mineure
  + Anomalies du tonus à 1 an
* On nomme kernictère la déposition de bilirubine a/n cérébral
  + Elle atteint les noyaux gris centraux, la substantia nigra, l’hippocampe et les noyaux des nerfs crâniens
  + Les taux de bilirubine doivent être élevés
  + Les autres facteurs de risque de kernictère sont :
    - Grande vitesse de progression
    - Grande proportion de bilirubine libre (moins d’albumine pour lier)
    - Grande perméabilité de la barrière hémato-encéphalique.
  + Les manifestations cliniques d’un kernictère intense sont :
    - Cri d’allure neurologique
    - Léthargie
    - Hypotonie
    - Évolution vers la stupeur, l’hypertonie, l’irritabilité, l’opisthotonos (contracture importante), fièvre
    - Coma, convulsion et décès
    - Un risque auditif est également présent
  + À long terme, un kernictère modéré peut entraîner une atteinte chronique irréversible :
    - Chorée athétose
    - Retard moteur
    - Dysfonction cognitive
    - Surdité
    - Anomalies des mouvements oculaires
    - Dysplasie dentaire

**Ictère physiologique**

* Il est causé par l’accumulation de bilirubine indirecte.
  + L’accumulation de bilirubine directe est liée à une maladie.
* L’ictère se présente après 24 heures de vie et il y a un pic après 2 à 4 jours.
  + L’ictère est plus tardif chez le prématuré
* L’ictère physiologique n’est pas sévère : < 250 mmol/L
* Il se résolu en 2 semaines.
* L’augmentation maximale de la bilirubine indirect doit être de +/- 85 mmol/L/jour
* Il n’y a pas de pathologie sous-jacente.

**Ictère pathologique**

* Si l’hyperbilirubinémie est directe, il s’agit toujours d’un processus pathologique.
* L’hyperbilirubinémie est pathologique si :
  + Elle est associée à certaines conditions pathologiques
  + Le nouveau-né est > 95e percentile de bilirubinémie pour l’âge
    - Accentuation des mécanismes responsables de l’ictère physiologique
* L’ictère pathologique apparait dans les premières 24 heures de vie et son augmentation est rapide.
* Voici les différentes conditions pathologiques où il y a augmentation de la production de bilirubine :
  + Ecchymoses, céphalhématome, polycythémie
  + Hémolyse iso-immune (incompatibilité Rh, ABO)
  + Hémolyse non-immune (anomalie de membrane, anomalie enzymatique, etc.)
  + Infection
* Voici les différentes conditions pathologiques où il y a diminution de la clearance de la bilirubine :
  + Anomalies enzymatiques de conjugaison (maladie de Criggler-Najjar et syndrome de Gilbert)
  + Maladie métabolique
  + Hypothyroïdie
* Voici les différentes conditions pathologiques où il y a augmentation du cycle entérohépatique :
  + Déshydratation
  + Échec de l’allaitement
  + Diminution de la motilité intestinale
  + Obstruction intestinale

**Traitement de l’ictère**

* Pour prévenir l’hyperbilirubinémie :
  + Améliorer la fréquente et la qualité de l’allaitement (permet un bon transit intestinal)
  + BLM «bili light measurement» (lecture transcutanée de la bilirubine)
* La photothérapie est le traitement de base de l’hyperbilirubinémie indirect
  + Traitement sécuritaire et efficace
  + Permet l’isomérisation de structure de la bilirubine qui est liposoluble en lumirubine hydrosoluble excrétable dans l’urine.
  + On ne peut pas remplacer la photothérapie par l’exposition au soleil, celle-ci serait peu efficace.
  + Les effets secondaires de la photothérapie sont :
    - Sensibilité rétinienne (protection oculaire obligatoire)
    - Augmentation des pertes insensibles alors risque de déshydratation
    - Perturbation du contact mère-enfant
    - Éruption cutanée possible
    - Selles plus liquides
    - Bronze baby syndrom
      * Ne pas faire de photothérapie chez les nouveau-nés avec hyperbilirubinémie directe car ne fonctionnera pas et en plus teindra la peau du bébé.
* On peut également faire des exsanguinotransfusion ou donner des immunoglobulines
  + Les immunoglobulines permettent de neutraliser les anticorps maternels

**Facteurs de risque d’ictère**

* Les facteurs de risque d’ictère sévère sont :
  + Bilirubine sérique total > 95e percentile
  + Ictère dans les premiers 24 heures de vie
  + Maladie hémolytique
  + Céphalhématome
  + Prématurité
  + Fratrie ayant eu photothérapie
  + Allaitement exclusif difficile
  + Origine asiatique
* Les facteurs de risque mineurs d’ictère sont :
  + Bilirubine sérique total entre 75e et 95e percentile
  + Ictère avant le congé d’hôpital
  + Macrosome de mère diabétique
  + Polycythémie
  + Mâle
  + Âge maternel > 25 ans
  + Prédisposition génétique

**Prématurité**

* < 37 semaines de gestation.
* Représente 4 à 10% des naissances
* La limite de la viabilité est de +/- 23 semaines.
* La naissance se fera en centre tertiaire si l’enfant à moins de 34 semaines.
* Selon le degré de prématurité, le pronostic ne sera pas le même.
* Voici quelques définitions :
  + Prématurité : 32 à 36 semaines
  + Grande prématurité : 28 à 32 semaines
  + Extrême prématurité : < 28 semaines
* Chez les prématurés, on classe les poids selon :
  + Petit poids de naissance : 1.5 kg à 2.5 kg
  + Très petit poids de naissance : 1 kg à 1.5 kg
  + Extrême petit poids de naissance : < 1 kg
* Chez un nouveau-né, tous les organes sont présents, mais ils sont en phase de finition.
* Plusieurs problèmes sont reliés à la prématurité :
  + Thermorégulation
    - Moins de gras
  + Infection
    - Les anticorps de la mère sont uniquement transmis vers la fin de la grossesse
  + Système respiratoire (déficit en surfactant)
  + Hypoglycémie et hypocalcémie
  + Problèmes digestifs (succion immature, tolérance limite, entérocolite)
  + Problèmes neurologiques (immaturité, risque d’hémorragie, séquelles à long terme possibles)
    - C’est dans le dernier trimestre qu’il y a formation des synapses
    - Le cerveau est donc moins développé et très fragile.
  + Problèmes ophtalmologique (rétinopathie)
  + Problèmes d’audition
* Le but des soins au prématuré est de supporter leur dépendance.
  + Ex : les nouveau-nés doivent être gavés jusqu’au développement de leur réflexe de succion (34 semaines)
  + Ex : avant 24-25 semaines, les nouveaux-nés ont besoin d’être intubé.

**La croissance normale et anormale de l’enfant**

* La croissance est un processus complexe résultant d’interactions dynamiques de nombreux facteurs endocriniens et non endocriniens.
* On peut séparer la croissance en 3 grandes phases :
  + Phase fœtale
  + Phase infantile

Croissance post-natale

* + Phase pubertaire

**Phase fœtale**

* Plusieurs facteurs interviennent sur l’environnement fœtal, ce qui a un impact sur la croissance fœtale :
  + Facteurs qui sont liés à la mère
    - Tabac, alcool, drogues, médicaments

Les infections de la mère peuvent passer au fœtus et causer un RCIU

* + - Radiations
    - Agents infectieux
    - La contrainte utérine
      * Phénotype maternel
      * Ordre de naissance
        + Il y a souvent une augmentation du poids de naissance proportionnelle à l’ordre d’arriver des enfants dans la famille.
        + La multiparité entraine un utérus plus lousse; le fœtus a plus d’espace.
      * Compétition entre la mère et le fœtus pour les nutriments
        + Si la mère n’est pas suffisamment nourrie, c’est elle qui sera favorisée.
      * Malformations utérines
      * Gémellité (moins de place pour les deux fœtus)
      * Taille/poids de la mère
        + Le bassin risque d’être plus grand chez une mère plus grande.
      * État de santé de la mère
        + Si la mère est malade, moins de nutriments seront amenés au fœtus.
  + Facteurs liés au placenta entraînant ⭣ des substrats au fœtus, ce qui a un impact sur la croissance fœtale
    - Petit volume du placenta
    - Flot sanguin diminué
    - Pathologies placentaire
    - Les hormones sécrétées par le placenta n’ont pas de rôle dans la croissance fœtale.
  + Facteurs liés au fœtus ayant un impact sur la croissance fœtale :
    - Facteurs génétiques (taille des parents)
    - Sexe
    - Ethnie
    - Syndromes génétiques
    - Anomalies chromosomiques
    - Hormones
  + Facteurs liés aux hormones ayant un impact sur la croissance fœtale :
    - Insuline
      * C’est la principale hormone intervenant dans la croissance fœtale.
        + Son rôle est surtout au 3e trimestre.
      * L’insuline a des effets anaboliques.
      * L’excès d’insuline entraîne une macrosomie alors qu’un déficit entraine un RCIU.
    - Les autres hormones n’agissent pas sur la croissance in-utéro
      * GH
        + Pas de rôle direct sur la croissance in-utéro
      * TSH
        + Rôle important dans le développement du SNC et la maturation squelettique.
        + Pas d’action sur la croissance en longueur in-utéro
      * Glucocorticoïdes
        + Rôle dans la maturation pulmonaire
        + Pas d’action sur la croissance en longueur in-utéro

**Croissance post-natale**

* Plusieurs mécanismes ont un effet sur la croissance post-natale :
  + Facteurs génétiques ayant un impact sur la croissance post-natale
    - Ethnie (tailles des noirs > caucasiens > asiatiques)
    - Sexe (les garçons sont plus grands d’environ 13 cm)
    - Taille des parents
    - Anomalies chromosomiques
    - Les facteurs génétiques ont un rôle + important après la naissance que dans la phase fœtale

La taille-cible génétique :

(+/- 8.5 cm)

* L’hérédité pour la taille est polygénique
* La taille du nouveau-né à la naissance à une meilleure corrélation avec la taille de la mère à la naissance
* À 2 ans, la corrélation est significative entre la taille de l’enfant et la taille moyenne des parents (1/2 taille adulte)
  + Facteurs hormonaux ayant un impact sur la croissance post-natale
    - Hormones thyroïdiennes
      * Essentielles à la croissance
      * Un déficit entraîne un retard de croissance plus important que le déficit isolé en GH.
      * Elles ont un effet direct sur la maturation osseuse
      * Chez les enfants <3 ans, elles sont essentielles au développement du cerveau.
        + Une hypothyroïdie peut entrainer un retard mental (crétinisme)
        + Une hypothyroïdie après 3 ans entraîne des problèmes de croissance, mais pas de problème neurologique.
    - GH et IGF 1
      * GH
        + 1e médiateur de la croissance après les 1er mois de vie
        + Elle stimule la production d’IGF1 par le foie
        + Ces actions métaboliques importantes sont :

Production d’IGF-1

Synthèse protéique

Lipolyse

Transport et homéostasie du glucose

Action sur plusieurs minéraux (Na, Mg, P)

⭡ la masse osseuse et musculaire

* + - * IGF-1
        + Sécrétion en réponse directe à la GH
        + Facteur dominant
        + Circule lié à des protéines
        + Sensible au statut nutritionnel
        + La sécrétion augmente avec l’âge et elle est maximale à la puberté.
    - Glucocorticoïdes
      * À dose physiologique, les glucocorticoïdes ont une action synergique avec les autres facteurs de croissance.
      * Toutefois, à concentration supra-physiologique, les glucocorticoïdes inhibent la croissance par un effet direct sur le cartilage et l’os, et en inhibant la sécrétion de GH.
    - Testostérone et estrogène
      * Permettent le développement des caractères sexuels secondaires.
      * Ils ont une action synergique avec les autres hormones pour stimuler la croissance pubertaire.
  + Facteurs nutritionnels ayant un impact sur la croissance post-natale
    - Ils sont importants pour avoir une croissance normale
    - Les besoins en calories, protéines, vitamines et minéraux doivent être comblés
    - L’intégrité anatomique et fonctionnelle de l’appareil digestif est essentielle
    - La 1-25 (OH)2 vitamine D est particulièrement importante
      * C’est le produit final du métabolisme de la vitamine D.
      * Elle intervient dans la régulation du métabolisme phospho-calcique.
      * Elle a un effet sur la formation et minéralisation osseuse
      * Le déficit entraîne un rachitisme et un retard de croissance.
  + Facteurs environnementaux ayant un impact sur la croissance post-natale
    - Les saisons
      * On grandit principalement pendant les saisons chaudes et moins dans les saisons froides.
    - Famille
      * Rang de famille (plus dans les pays pauvres, où les ressources ⭣ avec le nombre enfant)
        + À 7 ans, la taille des garçons dont le rang de naissance ≥ 4 et dont les parents sont de milieu défavorisé est d’environ 5 cm inférieure à celle des premier-nés.
      * Qualité de la relation parents-enfants
    - Facteurs de morbidité
    - Facteurs socio-économiques
      * Un enfant peut ne pas grandit car il est dans un milieu « négatif », c’est ce qu’on appelle le nanisme psychosocial.
        + En réalité, il s’agit d’un déficit en GH qui est fonctionnel et réversible.
    - Maladies chroniques
* Voici des caractéristiques de la croissance post-natale :
  + L’alimentation y joue un rôle important
  + Les 2 premières années de vie sont une période de changement de courbe de croissance.
    - Il est normal de changer son percentile pendant ces 2 années. Toutefois, après on devrait garder le même pour le restant de la croissance.
    - Ex : un enfant né avec un RCIU, une fois sortie de son milieu défavorisant, pourra rattraper son retard dans ses 2 premières années de vie et donc changer de courbe de croissance.
  + La vélocité de croissance est stable durant l’enfance
    - 4.5 à 6 cm / an de l’âge de 4 ans jusqu’au début de la puberté.
  + La vélocité de croissance est plus importante au printemps et à l’été
  + Lorsqu’on prend les mesures de taille, il faut les espacer d’au moins 6 mois.

Phase pubertaire

* Nous le verrons dans un autre cours
* Même en l’absence d’hormones, une croissance de base est maintenue.

Les courbes de croissance

* La vélocité de croissance est un paramètre important pour évaluer la taille
  + Il s’agit de la taille gagnée en une année.
  + La vélocité de croissance est plus importante à certaines périodes de la croissance.
  + Il y a une diminution de la vélocité de croissance lors d’un retard de croissance.
  + Il y a augmentation de la vélocité de croissance dans certaines pathologies.
* Jusqu’à l’âge de 2 ans, la mesure de la taille se fait de façon couchée.
* Après 2 ans, on utilise le stadiomètre pour mesurer la taille.
  + Sans les chaussures, mais avec une pression sur la mastoïde.
  + Idéalement, c’est le même individu qui répète les mesures dans le temps.
* Certaines proportions corporelles sont d’intérêts dans l’évaluation de la croissance staturale :
  + Périmètre crânien

Permet de mesurer le segment SS/SI

* 1.7 à la naissance
* 1.3 vers l’âge de 3 ans
* 1 après l’âge de 7 ans
* ⭡ ou ⭣dans certaines pathologies
  + Envergure (longueur des deux bras)
  + Segment inférieur
    - Distance symphyse pubienne aux pieds
  + Segment supérieur
    - Taille – segment inférieur

Croissance normale

* Voici un résumé de la croissance normale à partir de la naissance :

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Taille normale à la naissance** | **Croissance** | **Remarque** |
| 50 cm | * 25 cm dans 1ère année * 12 cm dans 2e année * 50% taille adulte à 2 ans * 8 cm dans 3e année * 4.5 à 6 cm par an jusqu’à la puberté | Mesurer couché jusqu’à l’âge de 2 ans; ensuite mesure debout |

Croissance dans la phase infantile (0 à 2 ans)

* La croissance est rapide, mais décroissante.
* Les enfants traversent souvent les percentiles pour atteindre leur cible génétique et s’éloignent de l’environnement intra-utérin.
* La vélocité de croissance est d’environ 15 cm par année.

Croissance dans la phase de l’enfance

* La vélocité de croissance varie de 4.5 à 6 cm par année.
* Durant cette période, une vélocité de croissance anormale mérite toujours une investigation.

Croissance dans la phase pubertaire

* Pic de croissance de 8 à 10 cm par année
* Dans cette phase, les enfants peuvent traverser les percentiles selon si la puberté est précoce ou retardée.

Diagnostic différentiel d’un retard de croissance post-natal (petite taille)

* On parle d’un retard de croissance post-natal lorsque la taille est < 3e percentile pour son âge OU
* Lorsque la taille se situe à 2 écarts-types ou moins sous la moyenne de l’âge
* Toutefois, il ne faut pas oublier que la petite taille peut être une variante de la normale.
  + Dans ce cas, la petite taille sera associée à une vélocité de croissance qui est normale.
  + Peut être causé par :
    - Retard de maturation constitutionnel
      * Plus fréquent chez les garçons
      * La maturation osseuse est ralentie, ce qui explique la courte taille.
      * L’enfant est en parfaite santé
      * Il y a eu changement de percentile dans les 2 premières années de vie, mais la vélocité de croissance est normale (varie sur la même courbe depuis l’âge de 2 ans)
      * Les paramètres de naissance (taille, poids, périmètre crânien) sont normaux
      * Histoire familiale de puberté tardive
      * Examen physique normale, sauf pour la petite taille.
      * La taille adulte de l’enfant est dans la cible génétique; il va l’atteindre
      * Âge osseux retardé p/r à l’âge chronologique
        + On compare la Rx de la main et poignet G à celle d’un enfant du même âge
      * Bilan endocrinien normal.
    - Courte taille familiale idiopathique
      * Aussi fréquent chez la fille que le garçon
      * L’enfant est en parfaite santé
      * Les parents ou des membres de la famille sont de petite taille.
      * Ainsi, la taille génétique est petite
      * Les paramètres de naissance (taille, poids, périmètre crânien) sont normaux.
      * Il y a eu canalisation vers la taille cible dans les 2 premières années
      * Examen physique normale, sauf pour la petite taille
      * Bilan endocrinien normal
      * Âge osseux égal à âge chronologique
      * La taille finale est petite, mais dans la cible génétique.
* Voici maintenant les principales causes pathologiques de retard de croissance post-natal :
  + Causes non-endocriniennes
    - Malnutrition
      * C’est la 1ère cause de retard de croissance chez les enfants < 2 ans.
      * Des apports caloriques insuffisants, des habitudes alimentaires inadéquates ou la pauvreté peuvent être en cause.
      * Il y a d’abord une ⭣ de la croissance pondérale, le poids et ensuite la taille, et ensuite une atteinte du périmètre crânien s’il y a chronicité.
    - Maladies chroniques
      * Le retard de croissance post-natal peut être le symptôme d’une pathologie organique.
        + Il peut même être l’un des premiers signes de la maladie.
      * Plusieurs éléments entrent en jeu pour entraîner un retard de croissance :
        + Malnutrition

Manque d’apports caloriques par inappétence ou malabsorption

* + - * + ⭡ des dépenses métaboliques
        + Inflammation chronique
        + Altération du pic de croissance pubertaire
        + Iatrogène (corticoïdes)
      * Il y a une amélioration de la croissance durant les périodes de rémission
    - Courte taille post-RCIU
      * Le RCIU est la seule explication de la courte taille chez 15% des enfants nés avec RCIU
      * Ces enfants n’auront pas récupérer durant les 2 premières années.
      * L’histoire, les examens et les bilans paracliniques sont habituellement normaux.
    - Syndrome de Turner
      * Touche 1 naissance féminine sur 2500.
      * Le caryotype 45X est le plus fréquent.
      * On retrouve une dysmorphie typique chez la fille (pas toujours)
        + Oreilles implantées basses
        + Cou palmé
        + Palais ogival
        + Mamelons écartés
        + Petite taille
        + Hypogonadisme primaire
        + Infertilité (90%)
        + Hypothyroïdie (30%)
      * On doit faire un caryotype chez une fille dont la petite taille est inexpliquée.
      * Des anomalies rénales sont présentes (reins en fer à cheval, système collecteur double)
      * Insuffisance gonadique; les ovaires ne fonctionnent pas
      * Des anomalies osseuses sont présentes ainsi que des atteintes hépatiques
      * Ces enfants font des otites moyennes aigues à répétition.
    - Maladies osseuses
    - Maladies génétiques dysmorphiques
      * Achondroplasie
        + Entraîne un nanisme
        + Mutation génétique
        + Transmission autosomale dominante
        + À l’examen on retrouve :

Membres courts

Brachydactylie (doigts courts)

Jambes en varus

Macrocéphalie

Parfois un retard de développement moteur est présent

* + - * Il existe plus de 600 syndromes dysmorphiques associés à une courte taille.
        + Ces syndromes sont associés ou non à des anomalies chromosomiques
        + Il est important de suspecter le diagnostic, car après :

On peut expliquer la courte taille

On peut utiliser des courbes spécialisées

On peut anticiper le futur

* + - Retard de croissance psychosocial
      * Associé à un trouble de la relation parent-enfant.
      * La taille se corrige lorsque l’enfant est changé de milieu
      * C’est une anomalie réversible causée par une anomalie de sécrétion de la GH

La taille est le paramètre de croissance le plus souvent affecté durant les maladies endocriniennes. En effet, dans les maladies endocriniennes, les enfants ne grandissent pas, mais prennent du poids.

* + Causes endocriniennes
    - Hypothyroïdie
      * Hypothyroïdie acquise
        + Le plus souvent, elle est de cause auto-immune
        + Il s’ensuit une diminution de la croissance linéaire
        + On retrouve des signes et symptômes d’hypothyroïdie (fatigue, endormissement, intolérance au froid, constipation, sécheresse cutanée, etc.)
        + On retrouve toutefois une prise de poids.
        + Si l’hypothyroïdie est sévère, il peut y avoir un myxœdème
        + Un retard intellectuel sera présent si l’hypothyroïdie est non-traitée avant 3 ans.
        + Pour faire le diagnostic d’une hypothyroïdie primaire :

TSH ⭡ et T4L ⭣ (hypothyroïdie franche)

TSH ⭡ et T4L normale (hypothyroïdie frustre ou subclinique)

* + - * + Le traitement vise à normaliser la TSH à l’aide de synthroid
    - Déficit en GH
      * C’est une cause rare de retard de croissance
      * Le déficit en GH peut être :
        + Congénital : idiopathique ou associé à des anomalies du SNC
        + Acquis : tumeurs, infiltration, radiothérapie, traumatisme
        + Isolé ou associé à d’autres déficits hypophysaires
      * Le diagnostic clinique se fait par :
        + Paramètres de naissance (parfois accouchement en siège, ictère, hypoglycémie)
        + Parfois présence de micropénis ou de cryptorchidie chez le garçon
        + Aspect phénotypique

Anomalies de la ligne médiane : front bombé, nez en selle, incisive médiane unique.

* + - * + Diminution inexpliquée de la vitesse de croissance dans les premiers mois de vie
        + Petite taille importante.
      * Le diagnostic paraclinique se fait par :
        + Facteurs de croissance (IGF-1) diminués (c’est lui que l’on peut doser)
        + Âge osseux très retardé
        + IRM hypothalomo-hypophysaire : anomalies variables
        + Réponse insuffisante à 2 tests de stimulation de GH par agents pharmacologiques
      * Le traitement consiste en du rhGH injectable en S/C que l’on donne 1x par jour.
        + Le traitement doit être commencé le plus tôt possible.
    - Syndrome de Cushing
      * Du à un excès de cortisol.
      * Le cushing vrai (endogène) est rare en pédiatrie (tumeurs surrénaliennes, ovariennes ou testiculaires)
      * Le cushing retrouvé en pédiatrie est plus souvent iatrogénique, secondaire à une corticotx prolongée à fortes doses.

Problèmes respiratoires chez l’enfant

Stridor

* Voici les particularités anatomiques des voies respiratoires chez les enfants :
  + L’anneau cricoïde est l’endroit le plus étroit
  + La glotte a un petit calibre (4 x 7 mm)
  + À 1 ½ an, un œdème de 1 mm réduit la lumière de 50%
    - Cette augmentation de résistance augmente le travail respiratoire.
* Le stridor est un bruit audible à l’oreille qui origine d’une obstruction des voies respiratoires supérieures
* Le stridor varie selon le niveau de l’obstruction :
  + Il est le plus souvent inspiratoire
    - Lorsque la lésion se trouve au-dessus des cordes vocales (extra-thoracique)
  + Il peut être biphasique (inspiratoire et expiratoire)
    - Lorsque la lésion se trouve a/n glottique et sous-glottique
  + Il peut être expiratoire
    - Lorsque la lésion est intra-thoracique (trachée et bronches souches)
    - Il est donc sujet aux pressions pleurales

Laryngite virale

* La laryngite virale est une cause très fréquente de stridor
  + Elle cause 90% des cas de stridor aigu
* Elle survient habituellement entre l’âge de 1 à 3 ans; elle est plus rare après cet âge.
* Les symptômes de la laryngite virale sont :
  + Voix enrouée et éteinte
  + Stridor
  + Toux sèche et aboyante
  + Une fièvre est présente, mais souvent elle est modérée.
* Les agents causaux sont :
  + Parainfluenza dans plus de 75% des cas
  + Influenza A et B, adénovirus, virus respiratoire syncytial et rougeole
* Le traitement de la laryngite virale dépend de la sévérité :
  + Stridor de repos versus aux pleurs
  + Importance du tirage
  + État général de l’enfant (pâleur, anxiété, altération de l’état de conscience)
* Le traitement pharmacologique de la laryngite virale inclut :
  + Épinéphrine
    - Utile pour diminuer les symptômes de façon transitoire
    - Elle entraîne une vasoconstriction et donc une ⭣ de l’œdème et de l’hyperémie de la muqueuse.
    - Le début d’action est rapide (< 30 minutes); la durée d’action est < 2 heures
    - On la donne principalement en attendant que la dexaméthasone fasse effet…
  + Héliox
    - C’est un mélange d’oxygène et d’hélium que l’on administre dans les cas sévères
    - Permet d’améliorer le flot luminaire (plus laminaire) en diminuant la turbulence.
  + Dexaméthasone
    - C’est le traitement de base de la laryngite virale
    - On donne une seule dose; son action est prolongée
    - On l’administre rapidement, dès que la laryngite est modérée.
    - La dexaméthasone permet :
      * Une amélioration clinique en 6 heures
      * Diminution de la réadmission à l’urgence
      * Diminution du temps d’hospitalisation
      * Diminution du traitement à l’épinéphrine
      * Pas d’effets secondaires à long terme
* Les complications de la laryngite virale sont :
  + Insuffisance respiratoire
    - Les désaturations sont tardives
    - Une hypercapnie est inquiétante
  + Laryngite bactérienne
    - Surinfection bactérienne sur la laryngite virale
    - Cliniquement, il y a une détérioration subite avec fièvre élevée; les patients sont moches.
    - La bactérie la plus fréquemment responsable est le staphylocoque aureus
    - La laryngite bactérienne progresse rapidement.
    - Une intubation, un support hémodynamique et une antibiothérapie doivent être mis sur place.

Épiglottite

* Elle est maintenant rare depuis la vaccination contre l’Hemophilus Influenza de type B.
  + C’était autrefois la plus grande source d’épiglottite.
* Elle est aujourd’hui causée par le Streptocoque du groupe A, le Streptocoque pneumonia, le Staphylocoque et les autres Hemophilus
* Le stridor dans l’épiglottite est léger et à un début soudain.
* Habituellement, l’épiglottite est présente chez les enfants de plus de 3 ans.
* Les symptômes de l’épiglottite sont :
  + Fièvre élevée
  + État général altéré
  + Détresse
  + Dysphagie
  + Drooling (perte de salive, pas capable de l’avaler)
  + Dysphonie
* Il n’y a pas de toux aboyante comme dans la laryngite virale.
* Lors du traitement, il est important de :
  + Ne pas demander à l’enfant de se coucher
  + Ne pas examiner la gorge de l’enfant
  + Intuber à la salle d’opération et ensuite séjour aux soins intensifs pendant quelques jours le temps que l’œdème diminue.
  + Donner une antibiothérapie IV

Stridor congénital

* C’est un stridor qui apparait à la naissance ou dans les premières semaines de vie.
  + Hors d’un contexte infectieux; l’enfant est en bonne santé.
* La sévérité du stridor est variable, mais le plus souvent il est léger.
* Les signaux d’alarme sont :
  + Fatigue aux boires
  + Retard pondéral ou prise de poids insuffisante
  + Étouffements aux boires
  + Signes de détresse respiratoire au repos
* Les causes de stridor congénital sont :
  + Laryngomalacie, trachéomalacie ou bronchomalacie
    - La laryngomalacie est la cause la plus fréquente.
      * Le larynx se collapse en fin d’inspiration puisqu’il y a une faiblesse a/n du cartilage.
      * Typiquement, le stridor apparait après 1 semaine de vie et il y a un pic vers 3-4 mois.
      * Le stridor varie avec la position et l’activité.
      * Il est important de surveiller l’enfant lors des IVRS, car la détresse peut augmenter.
      * Le RGO augment souvent avec les symptômes.
      * La résolution survient en 12 à 18 mois.
  + Compression extrinsèque de la trachée par un vaisseau aberrant.
  + Hémangiome sous-glottique
    - Il grossit dans les premiers mois de vie.
    - 50% de ces personnes en auront a/n cutané

Autres causes

* Les autres causes de stridor aigu sont :
  + Abcès rétropharyngé
  + Hypertrophie adénoïdienne avec amygdalite aiguë
  + Corps étranger
  + Angio-œdème
  + Traumatisme
  + Diphtérie (très rare)
  + Post-extubation

Investigation du stridor aigu

* Les investigations à faire lors d’un stridor aigu sont :
  + Radiographie des tissus mous du cou
    - On la demande si :
      * Doute d’une épiglottite (symptômes non habituels)
      * Doute d’un corps étranger
      * Doute d’un abcès rétro-pharyngé
    - Non-indiquée dans la laryngite virale classique (donne un effilement de la région sous-glottique)
  + Laryngoscopie direct
    - On la demande si on a un doute d’épiglottite ou s’il y a récidive de laryngite sévère.
* Les examens complémentaires sont :
  + Si des signes d’alarme sont présents, on réfère en ORL pour :
    - Endoscopie flexible
    - Bronchoscopie rigide
  + Gorgé baryté à la recherche de compression vasculaire
  + Échographie cardiaque
  + Oxymétrie nocturne
    - Pour vérifier si l’enfant s’oxygène bien et qu’il ne désature pas.

Traitement du stridor

* On traite le stridor selon la cause.
* Si le stridor est congénital, on ne donne pas de traitement, on observe.
  + Toutefois, s’il est causé par une laryngomalacie, on peut enrichir le lait pour augmenter les calories puisque le travail respiratoire est important.
* Si l’enfant désature, on lui donne de l’oxygène
* On traite le RGO s’il est présent.
* Une chirurgie est parfois nécessaire.

Toux aiguë

* La toux aigue a une durée < 2 semaines (IVRS, bronchiolite, otites, sinusites, corps étranger, etc.)
* La toux sub-aigue a une durée de 2 à 4 semaines
* La toux chronique a une durée > 4 semaines
  + 90% de la toux secondaire à IVRS surement moins de 3 semaines.

Bronchiolite

* La bronchiolite est une infection des voies respiratoires inférieures.
* Elle survient habituellement chez les enfants de moins de 2 ans.
* Il y a un caractère saisonnier : principalement présent de décembre à mai
* 50 à 80% des hospitalisations pour bronchiolite sont causées par le virus respiratoire
  + C’est le virus qui donne le plus de bronchiolite chez les enfants.
  + 90% des enfants de moins de 2 ans feront une infection au virus respiratoire syncytial et 40% auront une atteinte des voies respiratoires inférieures.
* 20% des enfants à risque doivent être hospitalisés
* C’est une maladie extrêmement sécrétoire (beaucoup de mucus et de sécrétions)
* Les facteurs de risque de la bronchiolite sont :
  + Enfant < 12 semaines de vie
  + ATDC prématurité
  + Cardiopathies congénitales avec répercussions hémodynamiques
  + Maladie pulmonaire chronique
  + Déficit immunitaire
  + Atteinte neuromusculaire
* La présentation clinique est :
  + Prodrome les premiers 24 à 48 heures : symptômes d’IVRS (rhinorrhée, toux)
  + Pic de 3 à 5 jours : phase sécrétoire où il y a détresse respiratoire
    - Beaucoup de sécrétions du nez et nasopharynx
    - Tachypnée, tirage et désaturations
    - Diminution du MV, allongement expiratoire, râles crépitants et sibilances.
  + Résolution en 8 à 10 jours
  + Le virus respiratoire syncytial est reconnu pour donner des apnées, principalement chez :
    - Enfant avec histoire antérieure d’apnée
    - < 1 mois chez un bébé à terme

Dans la bronchiolite on voit :

* Distension pulmonaire
* Augmentation trame bronchique
* Un score clinique existe pour déterminer la sévérité de la bronchiolite.
* L’investigation consiste en :
  + Rx pulmonaire si la détresse respiratoire est importante.
    - Recherche de complications (atélectasie, pneumothorax)
    - Recherche de pneumonie si fièvre élevée
    - Recherche d’anomalie congénitale
  + Gaz capillaire
    - Recherche d’hypercapnie et d’acidose respiratoire
  + O2 évalué par saturométrie
  + FSC si fièvre
    - La fièvre est principalement présente s’il y a une surinfection bactérienne.
  + On recherche le VRS dans les sécrétions nasopharyngées si on doute du diagnostic.
    - Si on est en épidémie, on sait qu’il s’agira du VRS.
* Voici le traitement non-pharmacologique :
  + Élever la tête de 30°
  + Aspiration des sécrétions nasales
  + O2 pour maintenir la saturation > 90%
  + Physiothérapie respiratoire si atélectasie ou état très sécrétoire
* Voici les traitements pharmacologiques :
  + Les bronchodilatateurs ont une efficacité limitée
    - Le salbutamol n’est pas recommandé de routine; plus utile si l’enfant est plus vieux et qu’il y a histoire d’atopie.
    - On utilise l’épinéphrine en nébulisation chez le petit.
  + Le salin hypertonique pourrait diminuer la durée d’hospitalisation si les sécrétions sont importantes.
  + Les corticostéroïdes par nébulisation ou systémiques ne sont pas recommandés.
  + On ne donne pas d’ATB puisqu’il s’agit d’une maladie virale, sauf s’il y a surinfection.
* On hospitalise un enfant avec bronchiolite dans les conditions suivantes :
  + L’enfant est moche
  + Détresse respiratoire (saturation < 90% ou tirage important)
  + Diminution des boires
  + Parents non-fiables
  + Ancien prématuré ou nourrisson < 12 semaines
* Différentes mesures peuvent permettre de prévenir la bronchiolite :
  + Allaitement exclusif (permet d’obtenir des immunoglobulines)
  + Éviter le tabagisme passif < 1 an
  + Palivizumab
    - Anticorps monoclonal IM que l’on donne de décembre à avril chez les nourrissons avec facteurs de risque de bronchiolite sévère.

Toux chronique

* Une toux récurrente est une toux qui survient entre des épisodes libres de toux.
  + Peut être causée par une succession d’infections virales des VRS et/ou inférieures
* Une toux persistante est continuelle.
  + Plus typique d’un même mécanisme pathophysiologique.
* Voici le diagnostic différentiel de la toux chronique chez l’enfant :
  + Causes respiratoires infectieuses :
    - IVRS fréquentes (garderie)
    - Toux post-infectieuse
    - Coqueluche
    - Infection persistante des adénoides et des amygdales
    - Sinusite
  + Causes respiratoires non-infectieuses
    - Asthme
    - Corps étranger
    - Fibrose kystique
    - Rhinite chronique

Asthme chez l’enfant

* L’asthme est une cause fréquente de toux persistante ou récurrente.
* Puisqu’on ne peut pas faire de spirométrie avant l’âge de 5 ans, l’histoire clinique est très importante.
* On retrouve souvent une histoire familiale d’atopie ou d’asthme.
* Il faut rechercher des manifestations d’atopie chez l’enfant comme la dermite atopique et la rhinite allergique.
* Attention aux diagnostics antérieurs de bronchite; les enfants ne font pas de bronchite.
* Les critères de l’asthme sont :
  + Un épisode grave de dyspnée ou de respiratoire sifflante (bronchospasme)
  + Dyspnée ou respiratoire sifflante après l’âge d’un an
  + > 3 épisodes de respiration sifflante par an
  + Toux chronique (surtout nocturne ou liée à l’effort physique)
  + Amélioration des symptômes liée à l’utilisation des médicaments anti-asthmatiques
* Il y a un certain continuum possible entre la bronchiolite et l’asthme.
  + L’asthme est une pathologie beaucoup plus sèche que la bronchiolite qui est sécrétoire.
  + La bronchiolite survient chez les enfants < 2 ans, elle peut être récidivante, il n’y a pas d’histoire d’atopie ni de symptômes de chronicité.
    - Quand on fait plusieurs épisodes de bronchiolites, on est plus dans un processus d’asthme.
    - S’il y a une histoire d’atopie, on est plus dans le spectre de l’asthme.
    - On peut essayer les traitements anti-asthmatiques et regarder si l’enfant y répond.
* On retrouve 4 phénotypes de l’asthme :
  + Asthme intermittent associé aux infections virales
  + Asthme à déclencheurs multiples
  + Asthme à l’exercice
  + Asthme exclusivement atopique
* Il est important de faire un contrôle de l’environnement
  + Éviter les irritants respiratoires (tabac, chauffage au bois, animaux)
  + Éviter les moisissures
  + Enlever les toutous, laine, plume, plantes
  + Recouvrir les matelas et les oreillers
* Les tests complémentaires sont :
  + Tests de fonction pulmonaire
    - C’est seulement après 4 ans que les épreuves fonctionnelles respiratoires sont possibles
  + Rx des poumons
    - Pour le diagnostic différentiel
  + Bilan immunitaire
    - Si infections répétés et sévères
  + Test à la sueur
    - Si 2 épisodes de difficultés respiratoires ou pneumonie sévère, surtout si retard pondéral associé.
* Le traitement de l’asthme est :
  + Bronchodilatateurs à courte action (salbutamol avec aérochambre)
  + Corticostéroïdes en inhalation
    - C’est le traitement de fond
    - L’idéal est d’exposé l’enfant à de petites doses de façon régulière.
  + Si l’asthme est plus sévère et chronique :
    - Bronchodilatateurs à longue action
    - Anti-leucotriènes
* Les critères de la maîtrise de l’asthme sont :

|  |  |
| --- | --- |
| **Caractéristiques** | **Fréquence ou valeur** |
| * Symptômes diurnes * Symptômes nocturnes * Activité physique * Exacerbations * Absence du travail ou de l’école par l’asthme * Besoin d’un β2-agoniste action rapide * VEMS ou DEP * Variation diurne du DEP * Éosinophiles dans les expectorations | * < 4 jours par semaine * < 1 nuit par semaine * Normale * Légères et peu fréquentes * Aucune * < 4 doses par semaine * ≥ 90% du meilleur résultat personnel * <10-15% * < 2-3 % |

Fibrose kystique

* C’est une maladie héréditaire autosomique récessive fréquente au Québec.
* Il y a mutation du gène CFTR localisé sur le chromosome 7
  + La mutation ΔF508 est de loin la plus commune (70%)
  + Plus de 2000 mutations ont été identifiées
  + Entraîne une anomalie du canal chlore
* Au Québec, c’est environ 1 personne sur 2500 qui est atteinte.
  + 1 personne sur 25 est porteuse de la mutation
* L’âge moyen du diagnostic est de 1 an; il n’y a pas encore de dépistage néonatal au Québec.
* La mutation du gène entraîne une protéine du CFTR défectueuse, ce qui cause des sécrétions épaisses de tous les organes. A/n pulmonaire, il s’ensuit des obstructions bronchiques, des infections chroniques, une inflammation ainsi que des bronchiectasies.
  + L’effet final est une baisse progressive du VEMS.
* Il y a différents modes de présentation clinique ;
  + Atteinte sino-pulmonaire chronique
    - Toux et expectorations chroniques
    - Infection/colonisation variable à certains pathogènes : Staphylocoque aureus, Pseudomonas aeruginosa, Burkholderia cepacia
      * On veut à tout prix éliminer le Pseudomonas car il est un facteur de mauvais pronostic.
    - Anomalies radiologiques persistantes (bronchiestasies, atélectasies, infiltrats, hyperinflation)
    - Sinusite chronique
    - Polypes nasaux
  + Anomalies digestives et nutritionnelles
    - A/n intestinale : iléus méconial, prolapsus rectal, syndrome d’obstruction intestinale distale
    - A/n pancréatique : insuffisance pancréatique, pancréatites récurrentes, diabète.
      * C’est une minorité qui sera pancréato-suffisant.
      * Le diabète associé à la fibrose kystique est très fréquent
    - A/n hépatique : maladie hépatique chronique évoluant vers la cirrhose biliaire
    - A/n nutritionnel : retard staturo-pondéral, malnutrition protéino-calorique, déficit en vitamines liposolubles
  + Syndrome de perte de sel (NaCl)
    - Déplétion aigue en sodium
    - Alcalose hypochlorémique chronique
  + Anomalies urogénitales masculines
    - Absence de vas deferens menant à une azoospermie obstructive
      * 85% des hommes avec FK sont infertiles.
* Le diagnostic de la fibrose kystique repose sur deux éléments :
  + Test à la sueur positif
    - Un 2e test de confirmation est nécessaire
    - C’est le gold standard
    - On dose le chlore suite à l’application de pilocarpine sur le bras
      * Normal : < 30 mmol/L
      * Douteux : 30-60 mmol/L
      * Fibrose kystique : > 60 mmol/L
  + Symptomatologie clinique
* Le diagnostic ne repose pas sur les mutations.
* On ne peut pas prévoir l’évolution de la maladie avec les mutations; ce n’est pas un facteur de pronostic.
* Voici les différentes indications pour réaliser un test à la sueur :
  + Symptômes respiratoires ou nasaux chroniques
  + Symptômes digestifs suggérant la maladie (retard pondéral, diarrhées, pancréatites)
  + Maladie hépatique inexpliquée
  + Nouveau-né avec iléus méconial
  + Enfant avec prolapsus rectal
  + Enfant avec polype nasal
  + Membre de la fratrie atteint
* Voici l’investigation initiale à faire chez le patient avec fibrose kystique :
  + Rx pulmonaire
  + Échographie hépatique
  + Culture d’expectoration pour une description de la flore
    - Après, si l’enfant fait une surinfection, on pourra cibler l’antibiothérapie
  + Test de fonction pulmonaire
  + Mesure de l’élastase fécale pour préciser la malabsorption des graisses.
    - Marqueur de dysfonction pancréatique
    - Elle est absente chez les patients pancréatico-insuffisants
  + Bilan de base et nutritionnel
    - FSC, albumine, protéines, fonction rénale, fonction hépatique, glycémie, ions, vitamines, INR.
* Voici des informations sur la maladie pulmonaire dans la fibrose kystique :
  + C’est une maladie obstructive chronique
  + La colonisation par des pathogènes est à surveiller
  + Les principales complications pulmonaires sont :
    - Surinfection, hémorragies pulmonaires et pneumothorax
* Voici le traitement de la fibrose kystique :
  + Thérapies de base
    - Physiothérapie respiratoire
    - Vaccination anti-pneumocoque et antigrippale
    - Anticorps monoclonal contre le VRS
    - ATB précoce lors des exacerbations
  + S’il y a insuffisance pancréatique :
    - Diète hypercalorique 120 à 140% des besoins normaux car il y a malabsorption
    - Enzymes pancréatiques
    - Suppléments de vitamines (A,D,E,K)
    - Suppléments de sel dans les périodes chaudes
  + Traitements supplémentaires
    - Suppléments nutritionnels pour viser la cible génétique
    - Gavages
    - S’il y a une composante d’asthme, corticostéroïdes inhalés et autres traitements anti-asthmatiques
    - Agents mucolytiques
      * Solutions salins hypertoniques réduisant la viscosité et favorisant l’expectoration
    - ATB en inhalation pour éradiquer le Pseudomonas aeruginosa
* Voici le pronostic de la fibrose kystique
  + Impossible de prédire l’évolution selon la mutation présente.
  + Il est assez fréquent que l’homme ait une infertilité masculine isolée
  + Un dépistage néonatal serait idéal puisqu’une prise en charge des bébés asymptomatiques améliore le pronostic.
  + L’espérance de vie médiane au Canada est à ce jour de 50 ans.